中国罕见病

Rare Disease in China

创刊号 2010.05

主管：中国社会福利教育基金会

主办方：瓷娃娃关怀协会

LAM/TSC专项基金启动

精心计算食物的孩子

对“弱势群体”的思考

罕见病药

登上最贵药物宝座

花样百出的结节肿瘤点乱了原本正常的人生图谱，
基因的缺失，让我们用爱来补足……
有爱不孤单！

我们是结节性硬化症(Tuberous Sclerosis Complex，TSC)互助联盟病友群，目前国内TSC患者超过10万人。结节性硬化症是一种由于常染色体显性遗传或者基因突变，包括脑部、心脏、肾、皮肤等身体多部位长出结节肿瘤的神经皮肤综合症。

和常见病和多发病相比，罕见疾病结节性硬化症(TSC)，在研究进展上严重滞后，科研经费短缺，专业科研人员不足，严重制约着疾病的研究治疗进展。如今，在由病友家属发起建立的QQ群里，已聚集了全国各地100多位“结节性硬化症”病友、家属。目前，我们正在筹划建立属于自己的网站、地区联谊会。

作为罕见病群体的一员，我们代表TSC群体向更多的社会人士呼吁：

行动起来，让罕见病孩子的未来不再孤单。

孩子：妈妈，什么是结节性硬化症？为什么我的染色体上少了一种物质，就无法成为正常人？

母亲：孩子，你知道吗？染色体上的小缺失，导致你身上长出很多烦恼的结节，但这个小缺口，也让更多的关爱与希望流入生命。

TSC

中国结节性硬化症互助联盟

China TSC Together

TSC群体博客圈 http://q.blog.sina.com.cn/jjyhz TSC互助联盟QQ群 8788295 网址 www.tscchina.org

中国罕见病
Rare Disease in China

创刊号 2010.05

主管：中国社会福利教育基金会
主办方：瓷娃娃关怀协会
编辑委员会：韩金祥 黄尚志 黄昱
李定国 刘亚欧 马洪路
孟岩 任秀智 王延宙
徐凯峰 张宏冰 张学（以拼音为序）
主编：黄如方
副主编：陆敏君 白珍怡
发行：坚春天
通讯员：28℃深蓝海 陈光 daisy
翠叶云天 高平 婧妈妈
黄欢 林生 平海星 秋秋
随风起舞 兔八哥 吴俊秋
小鱼 赵宁（以拼音为序）
美编：万风堂企业形象策划公司
校对：北京大学出生缺陷防控协会 墨鱼
联合协办：重庆市血友病康复协会
KALLMANN 亮剑小组
克氏互助会
PKU 联盟
天津市血友病联谊会
月亮孩子之家
中国多发性硬化协会
中国肺动脉高压联盟
中国结节性硬化症互助联盟
中国 LAM 关爱协会
中国血友之家（以拼音为序）

卷首语

某种程度上，《中国罕见病》的创刊具有历史性的意义。

《中国罕见病》是国内第一本专门为罕见病患者创办的刊物，也是一本真实反映罕见病群体状况的读本，涉及的内容有医疗信息、病友故事、病友原创文章、政策法律、罕见病组织工作等等，其中 60% 以上的内容来自于病友及家属。

除此之外，我们建立了一个强大的编委会阵容，邀请了国内最具权威的罕见病领域医疗专家来指导，并联合国内各类罕见病组织以及病患小组联合协办，建立了一个真正具有代表性的采编队伍，而瓷娃娃关怀协会更多的是起到协调的作用。

我们希望通过《中国罕见病》搭建一个罕见病群体交流、互助的平台，同时也让社会更多了解到我们的现状和面临的困难，进而积极寻求解决问题的可能方案。

成骨不全症、戈谢病、血友病、淋巴管肌瘤病、白化症、结节性硬化症、多发性硬化、肺动脉高压、法布瑞氏症、苯丙酮尿毒症、卡尔曼氏综合症、软骨发育不全症、肌萎缩侧索硬化症、克氏综合症……这些陌生而又奇怪的名词就是一种种罕见疾病。据世界卫生组织的统计，目前全球有近 6000 种各类罕见病，占到了疾病人群的 10%。罕见病群体几乎都面临相同的问题和需求，主要集中在医疗、教育、就业、婚姻、就养五大问题，而这些问题似乎又都是相互关联。

我们在这里，就是试图来探讨这些陌生名词背后的故事。在福特基金会的资助下，《中国罕见病》第一期终于和大家见面，我们将免费向广大罕见病病友及各类组织赠阅，欢迎大家索取。第一期难免有不足之处，欢迎指正。

各类罕见病就像是散落在茫茫夜空中一颗颗星星，而《中国罕见病》把我们紧紧相连，变成了一个泛着生命光芒的巨大星座，相互依存，相互遥望。

积淀坦途、情爱和歌唱
人生便能减少痛苦和忧伤
站在高处，对着生命来时的方向

黄如方

Contents 目 录

【机构推介】

03 • 中国 LAM 关爱协会

04 • 中国血友之家

05 • 月亮孩子之家

【机构行动】

06 • 满载希望与感动——LAM/TSC 专项基金启动

07 • 相约上海：第五届中国脉动脉高压患者俱乐部会议全程记

09 • 我们一直在努力：天津血友病政策倡导

10 • 结节性硬化症（TSC）2010 行动备忘

11 • 成人纸尿裤捐赠启事

【罕见病最新】

12 • 药品价格急剧飙升 罕见病药登上最贵药物宝座

14 • 我国科学家发现导致肿瘤恶化的一“罪魁祸首”

【疾病知识】

15 • 肺动脉高压

16 • 卡尔曼氏综合症

17 • 结节性硬化症

【医生问答】

19 • 肺动脉高压常用知识问答

【政策法律】

20 • 中国的罕见疾病及立法进展

23 • 罕见病拟纳入慈善救助制度

【病友客厅】

24 • 王立新自述：我的生活

26 • 精心计算食物的孩子

【心灵有约】

28 • 老 K 传说

29 • 写给巍巍的一封信

31 • 致我的最爱

33 • 你找到你的坐标轴了吗？

【争鸣】

34 • 对“弱势群体”的思考

【连载】

35 • 与特殊儿童相处

中插：丹青风景

浮光掠影

中国LAM 关爱协会

淋巴管肌瘤病(lymphangioleiomyomatosis, LAM)是一种罕见的疾病,几乎所有的病例均发生于女性,以育龄期女性为主,平均年龄30-40岁。气胸和乳糜胸常为LAM的首发症状,并可反复发生。随着疾病的发展，会出现呼吸困难并进行性加重，最后可出现较为严重的呼吸衰竭。目前在我国报告病例数不超过200例。

作为一种罕见疾病，LAM病友承担了比其他疾病患者更大的压力，其中不仅有身体和精神上的压力，还有经济和社会的压力。这些平均年龄不到40岁的女性，本是为梦想奋斗的年龄，却被疾患所困，失去了正常的工作和生活。在2009年4月的第一次网上调查中，24位病友有10人全休在家，4人部分时间上班，只有10人在全日制工作。年轻、疾病严重、医疗费用支出困难是三个突出的问题。

2006年3月30日，中国LAM关爱协会，简称LAM中国（LAM China）由病友晓莉和北京协和医院徐凯峰大夫共同发起。其目的就是希望能够为LAM患者提供LAM的诊治信息和交流平台，并致力于促进临床医师认识和了解这种疾病，呼吁社会各界对这种罕见的女性疾病的关注，关注这些弱势的、被社会所忽视的特殊女性群体，推动LAM在中国的研究。目前在中国是唯一一个宣传和研究LAM的民间公益组织。

LAM中国已经走过了四年的路程，在提高公众意识、传播最新资讯、患者健康教育、患者注册、病友支持、促进罕见病立法等六个方面做出了自己的努力。三年多来完成了无数个第一：第一个LAM中国网站、第一个LAM病友群、第一次LAM病友注册和随访、第一部LAM中文手册、第一次在CCTV这样的国家级媒体上宣传LAM等等。这些“第一”无疑已经拉开了LAM在中国研究的新篇章。2010年2月15日，协和医学基金会LAM/TSC罕见病专项基金成立，将进一步促进我国淋巴管肌瘤病的医学研究。

2010年，我们又有一本期刊问世，就是《LAM之友》期刊。它既有病友之意，又有朋友之意，也指友情、友爱、友谊，因为在LAM中国创办的过程中，离不开全体LAM病友的努力，也离不开社会各界的朋友对我们的关爱和鼓励。

让更多的人了解LAM，我们一直在努力！罕

LAM中国官网：www.lamchina.org 新浪博客：http://blog.sina.com.cn/chinalam
E-mail：lam_china@sina.com　新浪微博：http://t.sina.com.cn/chinalam

北京协和医学基金会LAM/TSC罕见病专项基金捐款信息：
帐户名称：北京协和医学基金会
账号：11001018700053008451
开户行名称：中国建设银行北京朝阳支行
捐款时务必注明：LAM/TSC罕见病专项基金
北京协和医学协和基金会的联系方式：
地址：北京协和医院12楼109号（协和医学基金会） 100730
电话：010-65296852
Email：pumchss@yahoo.com.cn、brenda.liang@gmail.com

中国血友之家介绍

中国血友病联谊会（中国血友之家），原名中国血友病病友联谊会，是在中国医学科学院血液病研究所的关怀和支持下于2000年9月成立的、由血友病患者及其家属和志愿者自愿组成的全国非赢利性公益组织，为血友病患者及相关人群提供服务。截至2010年3月，中国血友之家登记注册会员五千余人。

血友病是一种伴性遗传出血性疾病，患者通常为男性。病人因体内缺乏正常的凝血因子而经常出血，出血部位一般是在关节、肌肉、皮下、内脏等处，靠自身机能难以止血。全球约有40万名血友病患者，其中中国约有7-10万名。如果能及时得到药物及治疗，血友病病人能象正常人一样生活。若没有药物治疗，反复出血最终会导致肌肉萎缩，运动功能障碍，终生致残。

2000年7月，中国血友病联谊会部分主要负责人应邀参加了由世界血友病联盟（WFH）组织的世界各成员国血友病组织（NMO）领导人培训，并一直得到WFH的工作支持与帮助，由此标志着中国血友病联谊会成为世界血友病联盟认可的中国病友组织。

2002年12月，中国血友病联谊会以民间组织的身份成为由国家民政部下属的国家一级社团组织——中国社会工作协会公益委员会团体会员单位，会长储玉光当选为首届中国社会工作协会社会公益委员会常委。罕

工作愿景：享有免费治疗，远离疼痛残疾。

中国血友之家网站：http://www.xueyou.org.cn/

月亮孩子之家

有一群人，怕见阳光，极易晒伤，只有在月亮出来的夜晚，他们才觉得自在，这就是眼、皮肤呈白化现象的“白化病患者”。巴拿马San Blss族的印地安人称白化病患者为“月亮的孩子”，为其免除了白天强烈阳光下的劳作，然而男性也同时丧失了成为武士的资格。

自古至今，由于白化病患者特殊的外表、先天性的缺陷，排斥与同情，嘲笑与怜悯，时刻充斥着他们的内心世界。同时，他们坎坷曲折的生命历程也因此蒙上了一层灰色的印记。

为了给患者及其家庭提供相关信息咨询，帮助患者与家人建立信心，同时希望通过社会宣传等方式，努力为白化病群体营造一个平等的社会环境，因而我们筹备成立“月亮孩子之家——中国白化病协会”，期望为患者及社会大众提供一个正确认知的途径，同时也使患者及其家庭不再感到孤单，并为社会做出更多力所能及的贡献。

目前，“月亮孩子之家”已经开辟了网络交流平台，开通了互动咨询热线，并不定期的在各地举办患者、家属联谊及社会宣传倡导等活动。同时也在积极地寻求更多资源，进而更好的为白化病患者及其家庭提供支持。

网站：www.albinism.org.cn

咨询电话：029-81940112

机构使命

提高白化病患者及其家庭的社会地位，使其能够平等地融入社会。

机构目标

- 提供白化病患者医疗、照顾、学习、就业、生活与婚姻家庭等相关信息和经验分享；
- 鼓励并支持各地开展联谊活动，扩大患者及其家属的生活交际领域，使其不再感到孤单；
- 举办形式多样的心灵成长互动活动，使患者及其家属的心理适应得以提升；
- 通过各种宣传媒介，促进社会公众对白化病的正确认知与平等对待；
- 倡导相关部门，为白化病患者争取合法权益和社会福利；
- 协助医疗科研机构从事白化病的基因检测，预防及治疗等相关活动；
- 联系相关国际、国内组织，建立合作关系，并积极寻求更多资源。罕

满载希望与感动

—— LAM/TSC专项基金启动

来源：中国LAM关爱协会

2010年1月15日，中国LAM关爱协会与中国结节性硬化症（TSC）互助联盟共同发起成立的LAM/TSC专项基金在北京协和医学基金会下正式启动，专项基金将成为两个罕见病组织公募资金的平台。北京协和医院朱元珏教授、徐凯峰教授、张宏冰教授、张学教授等医学专家以及罕见病领域NGO瓷娃娃关怀协会会长王奕鸥女士、LAM和TSC的部分病友参加了在京举行的启动仪式。

仪式上，诸位医学专家对专项基金的成立表示了极大的支持和鼓励。LAM病友晓莉和TSC患者的家属笑笑作为患者代表发言，谈及病情与承受的痛苦，不禁泪流满面。罕见病领域NGO瓷娃娃关怀协会会长王奕鸥女士应邀在会场交流了NGO工作经验，希望能与两个同行业、同领域的组织一起分享，彼此互助成长。罕

相约上海：第五届中国脉动脉高压患者俱乐部会议全程记

一个参会患者的记录

焰焰（肺动脉高压病友）／文

2010 年 3 月 25 日至 28 日，在樱花烂漫的上海同济大学校园里，第一届中法肺循环高峰论坛、第二届“长征之路”中国肺循环学术年会、中国肺栓塞医师俱乐部成立大会以及第五届中国肺动脉高压患者俱乐部会议同时举行。诸多医学专家和患者参加了本次盛会。

外国专家被问：治疗药物昂贵怎么办？

在 25 日晚举行的新闻发布会上，中华医学会心血管病学分会主任委员胡大一教授、肺科医院高文院长和来自巴黎第十一大学的 Prof.Simonneau 教授分别发言。随后有记者问到来自美国加州大学圣迭哥医学中心的 Rubin 教授与来自法国巴黎十一大学医学院的 Humbert 教授，针对中国等发展中国家治疗肺动脉高压的药物非常昂贵且不进入医保的情况有无解决措施。两位教授讲了四点：一是要建立数个专科诊疗中心，让误诊、不治的情况减少发生；二是让经济困难的患者参与药物试验；三是医药公司应研发更多的药物，并且加大慈善援助力度；四是要加强沟通，不但要与政府部门沟通，也要加强与媒体沟通，呼吁出这些病人的心声。

3 月 26 日开幕式上同济大学荆志诚教授以《肺动脉高压的注册登记、流行病学及生存数据》为题做了演讲。

病友相聚：我的故事说给你听

会议的间隙，3 月 26 日晚，“碧海蓝天”召集病友们见了一下面，大家都挤到一个房间里，谈谈笑笑，非常热闹。武汉的秦阿姨（患者家属）因为嗓门洪亮被大家推举为主持人，在网络上天天见面的朋友们在自我介绍后，都感觉非常熟悉。

“河北天边”是一位患者家属，他给大家带来了家乡的特产枣子，大家一边吃枣一边聊天；“江苏瓷娃娃”是结缔组织并发肺动脉高压的患者，她给大家介绍了一些自己平时的保养经验。

“南京我爱我儿”是一位年轻的患儿父亲，他的孩子五个月大时就住进了 ICU，并且连续 39 天上呼吸机，好不容易脱离危险，医生就让他们赶紧回家。本来养育孩子就不是件容易的事，何况是这样先天条件不好的孩子，一个小小的感冒就足以夺走他的生命！因为怕孩子在沉睡中呼吸不通畅，夫妻两个就不分昼夜轮流守着孩子，每隔一小时就要挠挠他的脚心，把孩子弄醒。为了更好地照顾孩子，妈妈放弃了工作。即使巨额的医药费压得人喘不过气来，他们始终都没有放弃这个宝宝。这位坚强的父亲面带笑容地讲述着这一切，但看到他还不到三十岁就已经出现的白发，可以想到为了这个孩子他付出了多少爱和精力。

病友“沈阳莹莹”的男朋友作为她的家属代表来了。有人无心地问了一句：结婚了没？男朋友的脸色有些暗淡，说父母不同意。但是作为同病相怜的人,我们还是想替莹莹问他打算怎么办？莹莹男朋友只有淡淡的一句“我同意就行了”。要知道，得了肺动脉高压不光是身体不好、不能工作，目前巨额的医药费也是一个家庭沉重的负担。有些父母都只能放弃给孩子的治疗，何况是没有血缘关系的爱人！

我们的希望

这次会议也传递出一些好消息：波生坦马上就要买二盒赠四盒了，价格也往下调整了；万他维的口服药也正在试验中，以后再用万他维就方便多了；贝前列素钠片（也就是德纳）6 月份将进入医保药品目录。

两天半的会议很快就圆满结束了。我们期待下一次的相会，让医者与患者齐心努力，在治疗肺动脉高压这条长征路上披荆斩棘，奋勇向前，相信终有克服病魔的这一天！

花絮：二楼吃饭与病友的遗憾

会议开了两天半时间，中午和晚上都是在同济大学食堂吃的盒饭。第一天病友告诉我吃饭是在二楼时，我就有点心虚，爬楼一直都是肺动脉高压患者的致命弱项。没想到同济大学的食堂非常人性化，看到有自动扶梯时，我都想欢呼了。

由于时间和体力关系，大部分病友都没有游览这座繁华的都市，听说会议结束的那天正好是新外滩重新开放的日子呢。不过我们也期待着在医学发展日新月异的某一天，大家能一起携手畅游上海！罕

我们一直在努力：天津血友病政策倡导

来源：天津市血友病联谊会

血友病是一种遗传性罕见病，发病率仅为十万分之五，鲜为人知。患者大多为男性，其症状主要是自发性或外伤出血不止，出血部位有关节、肌肉和内脏器官等。其中关节的反复出血会导致患者骨骼变形、肌肉萎缩，留下终身残疾；而脑出血和内脏出血极易导致死亡。为了使更多的患者得到应有的治疗，免于残疾和过早死亡，我们天津的血友病人于2003年4月自发地组织到一起，成立了天津市血友病联谊会，不仅开展血友病知识的宣传教育与普及，而且开始了坚持不懈地政策倡导和集体维权。

2006年，我们在天津市进行了一次大范围的血友病人生存状况调查。调查结果显示，血友病人具有“两高三低”的特点：即医药费和致残率高、学历低，就业率低、收入低。上述人群中因病致贫，甚至因病返贫的情况非常普遍。许多病人因无力支付高昂的医药费而放弃治疗，留下了终身的遗憾。单一的救助和知识宣传已经难以满足广大病友的需要，我们必须针对血友病这一特殊人群进行社会保障和医疗保险政策方面的倡导，促进国家建立和完善对血友病人的优惠政策体系，只有这样才能从根本上改善血友病人的生活、医疗、劳动就业及教育等方面的困境。为此，我们制定了具体的工作目标和行动计划。

几年中，我们先后取得了以下一些成果：

2002年，促使天津市劳动和社会保障局把凝血因子纳入医保目录；天津市开始制定医保目录时，没有把专门用于治疗血友病的凝血因子Ⅷ和凝血酶原复合物纳入医保目录，许多病友有了医保也无法报销，经过我们反复上访后，这个问题很快就得到了解决。从此，血友病人用药可以报销了，极大的减轻了病友的经济负担。

2003年，促使天津市劳动和社会保障局允许个人参加基本医疗保险；其中包括没有工作，身体残疾的血友病人，这样那些失业的血友病人就可以用个人缴费的方式参加社会基本养老保险和社会基本医疗保险，解决了后顾之忧。

2007年，促使天津市劳动和社会保障局把血友病纳入门诊特殊病；这一优惠政策使得血友病人可以在门诊看病享受住院待遇，报销比例从50%提高到85%，极大地方便了患者就医，节约了卫生资源，在减少患者支出的同时，也减轻了医保的支付压力。这项政策利国利民，是实现双赢的典范，其社会效益和经济效益都非常明显，赢得了政府、医院和患者的一致赞誉。

2008年，促使血友病儿童被纳入医保范围；成年血友病人的医疗保险政策突破后，我们又把工作重点放在血友病儿童如何获得医疗保险。2007年9月，天津市政府正式颁布条例，开始在全市范围内实施城镇居民基本医疗保险，其中包括18岁以下的儿童，而且对血友病儿童同样给予门诊特殊病待遇，个人年缴费仅为100元，平均报销比例达到60%，一年最高限额为18万。从此，血友病儿童在治疗上开始了一个新的时代，预防治疗也成为一种可能。有了预防性治疗，血友病儿童就会像正常儿童一样健康成长，告别残疾。

2010年，医保政策实现城乡统筹。从此，血友病患者看病不再分农业户和非农业户，取消了城乡差别。农村地区的血友病人也可以享受到城市居民的医保待遇，报销比例是50%，年最高限额达到11万。

至此，经过近8年的努力，血友病人受到了社会的广泛关注与特殊照顾，整体上得到了医保的全面覆盖，并且能享受到门诊特殊病待遇，生活质量得到极大的提高和改善。罕

天津市血友病联谊会 联系方式：
地址：天津市河东区八纬北路东孙台后里5号
网址： www.yajy.org
邮箱：wanglixin66@163.com
电话/传真：022---24142771
手机：13207639145
QQ：407629492
天津友爱家园超级QQ群：66529599

结节性硬化症（TSC）2010行动备忘

我们希望今年能通过更多的社会关注推进全国病友的网络注册，并同时能加强地区内的病友交流联谊，让结节性硬化症病患不再因为疾病“罕见”而承受孤单的痛楚。

（中国结节性硬化症互助联盟发起人）婧妈妈／文

今年是我因为女儿确诊结节性硬化症（TSC）、接触这个病的第二年。从加入TSC病友群、认识新浪TSC博客圈中的很多病友妈妈至今，我自始至终只有一个信念，一定要为所有遭遇结节性硬化症的病友和病友家庭，推动更有效的治疗方法研究，营造一个更宽松的生存、生活环境。2009年，我和群里的病友商量着，发起了“中国结节性硬化症互助联盟”。

之所以起名“互助联盟”，因为首先我们是一个团结互助的组织，是一个试图依靠互助的力量唤起社会关注和认同的组织；同时，通过与国际各国TSC协会的交流结盟，我们希望能通过中国大量病友群体基数的优势，把最新的治疗信息分享到全球的TSC社区中，从而为推动TSC的最新科研出一份力。也就是说，我们需要帮助，但同时我们也要明确：我们并非弱者，同样可以通过自身疾病的特点为肿瘤学科、神经学科提供很好的研究样本，甚至分享各种包括中医疗法等特色治疗的效果和价值。明确自身的价值和作用，是我在美国TSC协会网站从他们最新项目“寻找更多治疗方法”中读到的一句宣言和学到的态度。

起名“互助联盟”，更因为我相信，天助自助者。只要我们都行动起来为自己呼吁、为自己争取更多的资源和力量，上天才会眷顾我们不幸的孩子。美国的TSC协会从上世纪70年代由几个病童妈妈发起到现在，也是走了30多年才获得了如今的认同。中国NGO组织，尤其是草根NGO，发展还处于很初级的阶段。我们需要努力，也必须小心谨慎地避免过于铺张的做法超出大家承受舆论能力的范围。

以下是我目前想到，并希望在今年内推动完成的三个方面的工作：

1）通过网络平台让更多人认识TSC这种罕见病；

我们互助联盟的网站（www.tscchina.org）已经基本完成，目前正在测试中。网站平台是对外交流时最直观易懂的沟通方式，所以，我们希望，能借助这个网站推广平台，让更多人认识结节性硬化症这种罕见病。我们在网站的正中以最显要的位置放了三个内容导读，“认识罕见疾病结节性硬化症”是关于TSC的全面科学定义，“新病友必读”是针对TSC病患本身的指导，“病友家属必读”是针对孩子或者亲人是病患的指导。建设中的论坛也会分成更多的交流社区，由病友自发管理，大家可以自由交流关于疾病治疗、控制的所有信息。

与此同时，开通博客、微博等新网络传播手段，也是扩大影响力的很好途径，并希望能借此帮助协和TSC/LAM罕见病基金会以及瓷娃娃罕见病关爱基金会募集更多为罕见病服务的资金。

2）通过建立病例数据库，推动中国结节性硬化症病患的医学注册；

结节性硬化症虽然是罕见病，但根据最新数据显示，发病率已经高达1/6000。所以，在中国，除了已经加入TSC病友群的100多个病友，应该还有更多还不知道“互助联盟”的TSC病患。所以，我们希望，能通过网站平台的病例注册，让更多的人找到“组织”。

病例数据库可以让每一个注册会员都可以拥有自己的病历档案库，在上面可以记录治疗TSC以来的用药方式以及治疗心得，当然也有身体各种状况的变化。这个数据不仅对于我们病友之间交流很有帮助，同时也能为科研人员提供最有价值的参考。

3）团结各种罕见病群体，进行更广泛的公益宣传推广；

结节性硬化症是一个少数群体，但如果所有的罕见病群体联合起来，就是大力量。最近，我们接连收到了CCTV10以及《鲁豫有约》节目组的选题邀请，媒体中也有越来越多的机构开始关注罕见病。这是一个非常正面的信号，只要大家都从各种渠道来用力，就一定能产生改变大环境的合力。虽然已经开始引起关注，但直到目前，罕见病群体对比其他弱势群体，获得的资金和资源还是非常有限。我想，我们或许可以仿效国际奥比斯“人人一个慈善项目”的做法，发动每一个有想法有创意的病友或者志愿者，在每一个罕见病团体内以各自小组织的名义发动一次筹款项目。例如，TSC广州可以发动一次“静听罕见的音乐才华”活动，组织所有罕见病中的音乐天才聚集一个小型音乐会。这个慈善项目先独立核算，然后再把筹得款项集中起来。当然，中间监管和透明度必须把控得非常好。

以上所有如果没有细致落实，则一切都是空谈，所以，在这里，我除了要为自己鼓劲，也同时希望结节性硬化症的所有病友和病友家属都全力投入进来。我们一起加油！罕

TSC互助联盟QQ群：8788295

电子邮箱：tscchina@126.com

成人纸尿裤捐赠启事

瓷娃娃关怀协会近期接收到一批由爱心机构捐赠的成人纸尿裤，现面向罕见病病友免费发放。纸尿裤指定用于患者本人。如有需要者，请与协会取得联系。

申请条件：罕见病病友本人

申请数量：一次不超过6包（每包10片）

领取方式：北京市内病友来协会领取，北京以外病友通过邮寄方式。

注：原则上由申请者自付邮资，大中型城市病友是普通快递到付邮寄，农村、小城镇地区家庭将通过普通包裹邮寄。

联系人：瑞红

电话：010-63458713 86389091

邮箱：weiruihong@chinadolls.org.cn

产品描述

得伴超强吸收裤型纸尿裤M号10片装

型号：S/M，34" ～ 46" 86cm—116cm

适宜中重度失禁、交通堵塞或外出无法如厕人士。

特点：

1、象真正内裤一样容易穿脱，舒适自在。

2、特有漏斗型超强瞬吸系统，吸收尿湿可达5~6小时，表层依然干爽。

3、360度弹力透气腰围，贴身舒适，行动无束缚。

4、吸收层含有抑味因子，抑制尴尬异味，时刻清新。

5、柔软弹力防漏隔边，舒适防漏。

瓷娃娃关怀协会

2010年4月 罕

药品价格急剧飙升
罕见病药登上最贵药物宝座

2010年3月22日 王迪/文　来源：医药经济报

当谈起价格昂贵的药品时，人们通常会提到降胆固醇药物立普妥（每年的治疗费用1500美元）、用于治疗精神分裂症的药物再普乐（每年的治疗费用7000美元），或是抗癌药物阿瓦斯丁（每年治疗费50,000美元）。但是，在《福布斯》杂志开展的全球最昂贵药物的调查中，这些药物无一上榜。

在《福布斯》价格最昂贵药物榜单上，9只药品赫然上榜。对服用这些药品的病人来说，每只药品每年的治疗费用均超过20万美元。这些药品大多是用来治疗罕见的遗传性疾病的，而受到这些疾病折磨的病人往往少于10,000人。治疗这些疾病可供使用的药物极少，因此，当生物科技公司开发出相应的治疗药物时，它们对产品的定价几乎可以“为所欲为”。

受众越少，价格越贵

由Alexion制药公司生产的Soliris是世界上价格最为昂贵的单一药物，每年的治疗费用高达40.95万美元。这种单克隆抗体药物用来治疗一种名为阵发性睡眠性血红蛋白尿（PNH）的罕见疾病，病人患上这种疾病后，免疫系统会在夜间摧毁他们的红血球。目前，美国有8000人患有这一疾病。去年，Soliris的销售额为2.95亿美元。自从Alexion公司在两年前开始销售Soliris以来，其股票价格上涨了130%。

在这个药品定价颠倒的世界里，一只药品所能帮助的病人越少，它的价格就越昂贵。Alexion公司在对Soliris用来治疗PNH开展试验以前，曾经对该药治疗类风湿关节炎的效果进行试验。据悉，美国约有100万人患有类风湿性关节炎。但试验遭遇了失败。假如Soliris真的可以治疗关节炎，那么Alexion公司将不得不为此种治疗用途设定低得多的价格，并与那些治疗费用仅为20,000美元的同类药物展开竞争。

另有3种药物每年治疗费用超过了35万美元。其中，Shire制药公司生产的Elaprase每年高达37.5万美元，该药用来治疗一种超级罕见的代谢障碍亨特综合征（Hunter’s syndrome）。目前，美国仅有500人患亨特综合征，这种疾病会引发感染、呼吸困难和脑损伤。去年，Elaprase在美国国内的销售额为3.53亿美元。

由BioMarin制药公司生产的Naglazyme治疗另外一种罕见的代谢障碍，根据投资银行Robert W. Baird提供的数据，Naglazyme的治疗费用每年高达36.5万美元。另外，Cinryze是用来预防脸部出现危险性肿胀的药物，由 Viropharma公司生产，使用该药的治疗费用每年大约为35万美元。Viropharma预计，该药销售额将从去年的9500万美元增加到3.5亿美元。

结果令人意想不到

与那些以标准剂量形式出现的药丸不同的是，所有价格昂贵的药物都是注射型生物科技药，其剂量随着病人的体重或其他因素而变化。

《福布斯》杂志为了编制这份榜单，采访了生物科技行业的专家，并从这些公司或者华尔街分析人士那里获取了每名病人大约花费的平均治疗费用。令人惊讶的是，许多价格极其昂贵的抗癌药物没有登上这份榜单。靶向抗癌药物只是在几个月内为少数病人带来治疗帮助，这无疑降低了病人使用它们的平均费用。 Allos Therapeutics公司生产的Folotyn治疗一种罕见的淋巴瘤，每月的治疗费用高达3万美元，但是一般病人只依赖该药短短几个月，因此治疗费

相对传统药物，罕见病治疗药物市场上的竞争姗姗来迟

用相对不高。

生物科技公司为其产品的高定价进行辩护。Alexion公司首席执行官Leonard Bell表示，高昂的药品价格是为了让那些确实需要这些药品的少数病人活下去，因为对患有罕见病症的病人来说，他们并没有多少治疗药物可以选择。

用来治疗罕见疾病的新药价格每年都在提高。以往一只药物每年的治疗费用达10万美元就会让人皱起眉头，但现在这种价格水平已经稀松平常。

治疗罕见疾病的药物已然成为药企的“摇钱树”。由于病人极少，制药公司不必在营销活动上投入巨资，而保险公司或政府通常会为这些药物买单。

传统药物走下坡路

正当治疗罕见疾病的专业药品大获成功之际，面向大众销售的传统药物却在走下坡路。许多跨越10亿美元销售大关的“重磅炸弹”药物销售业绩平平。 Sanford C. Bernstein公司分析师Geoffrey Porges表示，销售罕见病治疗药物是生物科技行业未来的希望。

很多病人对这些药物拯救了他们的生命而心怀感激。2005年，当时才5个月大的Mia Hanley被诊断患上了庞贝氏症（Pompe disease）。她的母亲Dawn说：“除了知道这种疾病是致命的以外，我对庞贝氏症一无所知。” 庞贝氏症通常会在第一年致命，幸运活下来的病人需要依赖轮椅和呼吸机。Mia Hanley参加了一项针对Myozyme的临床试验。Myozyme是由Genzyme公司开发的用来治疗庞贝氏症的药物，通过每个月两次注射 Myozyme，Mia可以开口说话，用腿支撑走路，并且可以自己饮食。

儿童使用Myozyme的治疗费用每年高达10万美元，而成年人使用该药的治疗费用每年则高达30万美元。

竞争姗姗来迟

专业药品的价格之昂贵超出想象。多年来，制药公司一直忽视那些患病人数不到数百万人的疾病。但是这种情况自1983年起开始改变，当时美国国会通过了一项法律，对用来治疗孤儿疾病（在美国患这种疾病的人数不到20万）的药物给予更多的垄断权利。

刚开始，生物科技公司重点关注的是常见的孤儿疾病，比如多发性硬化症。1991年，Genzyme公司推出了用来治疗戈谢病的药物Ceredase。病人如果患上戈谢病，一种丢失的酶会导致大量脂肪在脾脏、心脏甚至大脑处堆积。Ceredase由人类胎盘制成，它可以取代丢失的酶。最初，它的治疗费用每年高达15万美元。1994年，当一种新的由转基因鼠细胞制成的药物被推向市场时，一些观察人士天真地预测这类药物的价格将会下跌。但是新的药物Cerezyme让一般病人每年付出20万美元的治疗费用，它的年销售额在10亿美元左右。

相对传统药物，罕见病治疗药物市场上的竞争姗姗来迟。Shire公司正在等待美国FDA审批其新开发的用来治疗戈谢病的药物，据悉，该药的定价将比Cerezyme低15%。辉瑞和以色列生物科技企业Protalix公司正在试验一只有望与Cerezyme展开竞争的药物，定价可能会更低。诺华也逐步进入了罕见病治疗领域。大型制药公司的介入可能将促使这些药物的价格下跌。罕

编者按：

结节性硬化症（TSC）病患的主要临床表现为，包括脑部神经、皮肤、身体多器官出现结节、良性肿瘤。目前普遍的解释是因为TSC的TSC1或TSC2发生基因突变。在正常情况下，TSC1/TSC2复合体能够很好地调节和控制mTOR。在TSC和LAM患者，TSC1/TSC2突变导致mTOR异常活跃，导致细胞增长失控。

张宏冰教授的早期研究成果发现，目前在药物科研领域，雷帕霉素（rapamycin）是已经发现对结节性硬化症（TSC）有一定疗效的药物，能在一定程度上对肿瘤实施抑制。但雷帕霉素的长期有效性仍有限，并可能引发一系列的免疫机制副作用。张宏冰教授目前发现的最新成果揭示了，Notch 抑制剂在一定程度上可以切断mTOR环路，或许会能找到比雷帕霉素疗效更佳的药物抑制肿瘤。或者，Notch 抑制剂合并雷帕霉素，运用于TSC病患，也能提升疗效和降低副作用。

我国科学家发现导致肿瘤恶化的一“罪魁祸首”

2010年1月13日　周婷玉 查云帆/文　来源：新华社

新华社北京 1 月 13 日电（周婷玉、查云帆）我国科学家近期公布的一项研究成果，将有望给恶性肿瘤的治疗带来新方向。

取得这项研究成果的是中国医学科学院基础医学研究所博士生导师、生理学教授张宏冰及其率领的团队。

张宏冰告诉记者，一种叫雷帕霉素靶点（mTOR）的蛋白质激酶遭遇多种上游基因突变后，导致其过度活化，从而引起多种肿瘤发生。

虽然医学界已知肿瘤细胞分化程度越低，恶性程度就越高，治疗越难，病人的预后就越差。但一直以来对肿瘤细胞低分化的机理不甚清楚，因此面对恶性肿瘤时感觉“无能为力”。

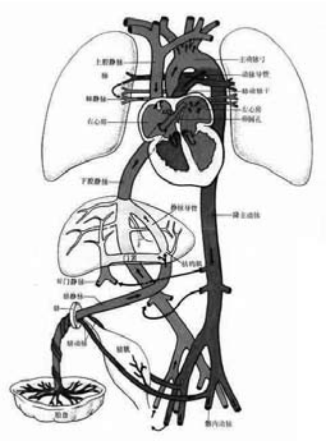
而张宏冰团队的研究则找出了雷帕霉素靶点过度活化导致肿瘤细胞低分化的“通道”。他说，过度活化的雷帕霉素靶点是通过上调 NOTCH 信号通路来抑制分化，从而造成肿瘤细胞低分化，使肿瘤恶性程度变高。雷帕霉素或 NOTCH 抑制剂则可以恢复雷帕霉素靶点活化细胞的分化能力，也就是说阻断 NOTCH 有望治疗雷帕霉素靶点过度活化引起的肿瘤恶化。这一发现为临床诱导肿瘤细胞分化、靶向治疗肿瘤提供了新方向。

目前这项研究成果已申请专利，并在国际著名医学期刊《临床研究杂志》2010 年 1 月刊上发表。该研究由北京协和医学院博士研究生马健会、中山大学眼科中心申煌煊教授等科学工作者共同完成，得到了中央级公益性科研院所基本科研业务费专项资金、国家自然科学基金和国家 973 计划的资助。罕

编者按：

罕见病，是指流行率很低、很少见的疾病，一般为慢性、严重性疾病，常危及生命。世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口的0.65‰～1‰之间的疾病或病变；国际确认的罕见病有五六千种，约占人类疾病的10%。按此比例，我国各类罕见病患者总数应有千万人之多,远高于我国现肿瘤患者的总人数。其中，80%的罕见病由遗传缺陷引起，50%的罕见病在出生时或儿童期会发病。我们将陆续介绍一些各类罕见疾病的科学知识，希望罕见病能不“罕见”。

肺动脉高压



肺动脉高压是由多种原因，包括基因突变，药物，免疫性疾病，分流性心脏畸形，病毒感染等，侵犯小肺动脉，引发小肺动脉发生闭塞性重构，导致肺血管阻力增加，右心室肥厚扩张的一类恶性心脏血管疾病，患者多因难以控制的右心衰竭而死亡。肺动脉高压病因谱广，预后差，目前已成为国内外医学界公认的公共健康问题。

肺动脉高压早期无明显症状，往往病情发展至心功能失代偿才引发症状。我国注册登记研究结果表明，患者首发症状至确诊时间为 26.4 月。首发就诊症状是活动后气短，发生率高达 98.6%。其后依次为胸痛、昏厥、咯血、心悸、下肢水肿及胸闷，发生率分别为 29.2%、26.4%、20.8%、9.7%、4.2% 和 2.8%。

拟诊肺动脉高压时要根据病史及临床表现，相应地完善心电图、胸片、免疫学检查、超声心动图、肺功能、睡眠监测、胸部 CT、肺通气灌注扫描及右心导管检查等实验室检查，排除左心疾病、呼吸系统疾病、血栓 / 栓塞等原因导致肺高压的可能，其中右心导管检查是诊断肺动脉高压的金标准。

肺动脉高压的治疗包括：

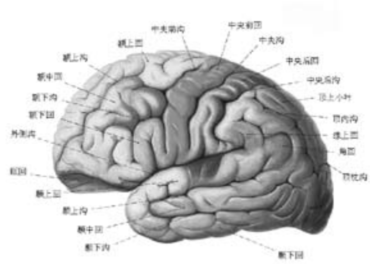
1．传统内科治疗：包括吸氧、使用利尿剂、地高辛和华法林抗凝等，这些方法是肺动脉高压治疗的基石。

2．钙通道阻滞剂：严禁未经急性肺血管扩张试验即对患者应用钙通道阻滞剂治疗。因为肺动脉结构重塑是导致肺动脉高压的主要病理基础，钙通道阻滞剂不仅不能扩张肺动脉，甚至有导致体循环血压下降、矛盾性肺动脉压力升高、心功能衰竭加重、肺水肿等危险。因此钙通道阻滞剂仅适用于急性肺血管扩张试验阳性的患者，并且只有 1 年后复查结果仍为阳性的患者才能长期服用。

3．新型肺血管扩张剂：对于不适宜采用钙通道阻滞剂治疗的肺动脉高压患者应给予新型肺血管扩张剂治疗。1) 长期吸入伊洛前列素 (万他维) 可降低肺动脉压力和肺血管阻力，提高运动耐量，改善生活质量。2) 大量循证医学证据表明，内皮素受体拮抗剂可改善肺动脉高压患者的临床症状和血流动力学指标，提高运动耐量，改善生活质量和生存率，推迟临床恶化的时间。波生坦已经被欧洲和美国的指南认为是治疗心功能 III 级肺动脉高压患者首选治疗药物。3) 磷酸二酯酶抑制剂西地那非已被美国 FDA 批准用于肺动脉高压的治疗，同类药物伐地那非正在等待批准。目前我国市场上有万他维、波生坦、西地那非、伐地那非共 4 种可用于治疗肺动脉高压的新型肺血管扩张剂，尽管价格昂贵，但可显著改善肺动脉高压患者的生活质量和预后情况。

由于肺动脉高压治疗棘手，开展更为有效的治疗方法是临床医师及科研人员共同努力的方向。其中房间隔造口术和肺移植是治疗晚期肺动脉高压可供选择的姑息治疗方法，而基因治疗可能是最有希望治愈此类疾病的手段，但距离临床应用尚远。罕

卡尔曼氏综合症



卡尔曼氏综合症（Kallmann syndrome）又称促性腺激素分泌不足的性腺功能减退伴嗅觉丧失症，是一种先天性的遗传病。最早由Kallmann于1944年报告9例家族性男子性功能减退合并嗅觉丧失或减退而得名。本病呈家族性或散发性，男女均可发病，散发的男性发病率约为1／10 000，女性发病率约为1／50 000。

【成因】

人类胚胎发育的过程中，鼻腔内的嗅神经将嗅觉传递到下丘脑及脑的其他部位。嗅神经的发育在胚胎发育的第25天左右完成。发生于鼻腔内的GnRH细胞在胚胎发育的过程中沿着嗅神经上行到下丘脑，在下丘脑的弓形核停止，并作为GnRH神经原分泌GnRH，刺激垂体分泌LH和FSH。后二者刺激性腺产生睾酮（或雌激素）促进精子（卵子）生成。当嗅神经发育不全或不能到达下丘脑时，GnRH神经原也就不能到达下丘脑，从而不能在正常的部位分泌GnRH，造成生殖生理功能异常并发嗅觉失灵。

【表征】

颅部中轴异常；眼距过窄；高弓颚与唇颚裂；男性女乳症；弓形足；鱼鳞癣；嗅球发育不全，运动癫痫，脑部共济失调以及痉挛性⊠痹；右心室双重出口，右侧主动脉弓，大血管转位，肺动脉发育不全，心室中隔缺损，心房中隔缺损；男性肾脏发育不全以及阴茎较小，青春期延迟，睾丸萎缩与隐睾；女性青春期延迟，原发性无月经症且缺乏第二性征；下视丘及脑下垂体功能低下且伴随有下视丘分泌的性释素分泌减少；性成熟迟缓与智力迟缓。

行为与表现：80%患者有嗅觉缺失症，耳聋，色盲以及联带运动。

【遗传方式】

此病以伴性遗传、常染色体显性或常染色体隐性遗传方式遗传给下一后代，以常染色体显性遗传为较常见的遗传模式。也有一些患者无任何家族遗传史，为偶发性发生的个案。已知有两个基因与此症相关：X染色体上的KAL-1 gene是导致此症的缺陷基因，现已知位于X染色体短臂22.3的位置上，约有 11-14%的患者可侦测到有KAL基因突变；另一个突变基因为FGFR1 gene，是以常染色体显性遗传模式呈现，称之为KAL-2 gene。另有许多其他的基因正在探究中。

【诊断】

对Kallmann综合征患者进行染色体核型分析、性激素检测、促性腺激素释放激素(GnRH)兴奋试验和磁共振成像(MRI)检查.

结果:患者外周血淋巴细胞染色体检查为正常核型,兴奋试验提示对GnRH反应良好.睾酮（雌二醇）、促卵泡生成素、促黄体生成素水平低下,MRI显示嗅球部缺失.

【治疗】

此症若能及早确诊并接受治疗，补充病童生长激素与荷尔蒙(hormone replacement therapy, HRT)，将有助于病童身高与性器发育。

成年男性可给于男性荷尔蒙(human chorionic gonadotropin ,hCG)或(testosterone)补充来维持第二性征，使用滤泡刺激素来促进精子形成。传统上一般应用HCG和睾酮替代疗法，希望通过给患者补充雄激素来促进性器官和第二性征的发育。GnRH脉冲治疗：应用便携式蠕动泵设定间歇时间周期性皮下注射GnRH是目前国内治疗这种病最符合生理的方法。经治疗，一些患者不仅临床症状改善，第二性征出现了，而且性欲增加，阴茎能勃起，甚至射精；部分病人的精液中查到了活动的精子，给患者带来了生育的希望。

成年女性患者无月经，子宫也无法正常发育(比正常人小)，属于较棘手的不孕症(fertility)病因，可给予女性荷尔蒙维持第二性征并引导月经产生，合并使用滤泡刺激素来促进卵子形成及子宫发育，再施行人工授孕。

卡尔曼氏综合症的治疗是一个长期工程，病人切忌浮躁，不可讳疾忌医。

嗅觉缺失暂无治疗办法。

【心理方面】

在某些情况下，这种疾病对心理影响可能大于任何身体症状。社会耻辱感会伴随患者身心发展，导致一些病人长期自卑，自闭，从身体和情感两方面都难以适应社群。

【预后】

对于未接受任何治疗的患者而言，骨质疏松症(osteoporosis)是最大的风险，因此建议应每2年定期接受骨密度检测(bone density scan)。已接受荷尔蒙治疗的患者也应接受检测，部分患者需要使用抗骨质疏松的药物进行辅助治疗。

有嗅觉缺失的患者需要注意防止家庭内煤气泄漏（建议配备气体探测器），以及食品和饮料的安全（要特别注意保质期）。

结节性硬化症
(Tuberous Sclerosis Complex，TSC)

结节性硬化症 (Tuberous Sclerosis Complex，TSC) 是一种多系统受累的常染色体显性遗传病，儿童和成人均可受累。主要表现为癫痫、皮肤病变、多器官良性肿瘤，部分病人智力发育受影响，有1/3的女性患者肺部出现淋巴管肌瘤病(LAM)。TSC的基因突变发生在TSC1或TSC2。TSC1位于第9号染色体 (9q34)，TSC2位于第16号染色体 (16p13)。在正常情况下，TSC1/TSC2复合体能够很好地调节和控制mTOR。在TSC和LAM患者，TSC1/TSC2突变导致mTOR异常活跃，导致细胞增长失控。

让我们更深入了解结节性硬化症……

TSC是一场恐怖突袭，它来得悄无声息，让人措手不及。

结节性硬化症主要是先天性基因遗传或是基因的突变引起。然而，大多数的结节性硬化症（TSC）患者在发病前都毫无前兆，这个早在胚胎阶段就开始潜伏的疾病目前仍无法在怀孕期间检测出来。也就是说，除了可以跟踪的遗传因素之外，对于结节性硬化症（TSC），我们无法在各种症状出现前提早预警和防备，有人在婴儿期发病，有人则直到成年症状日益明显才发现，而且严重程度也因人而异。直到今天，对于结节性硬化症，目前在医疗上唯一能做的也只是对症治疗，没办法彻底根治，也无法提前预警。

TSC是一头变形恶魔，它作恶花样百出，擅长随处偷袭。

TSC1 与 TSC2 基因本来是可以抑制身体肿瘤生长的守卫兵。但是，当这两个基因其中之一有缺陷时，肿瘤就不会被抑制，导致结节性硬化病。从脑部神经组织细胞和髓鞘形成不良，产生结节硬化开始，到身体各处不同器官，都可能出现瘤块：脸部皮肤的皮脂腺瘤、指甲边缘的纤维瘤、心脏横纹肌瘤、肺脏的肿瘤(LAM)以及最容易发生的肾脏血管肌肉脂肪瘤等等。因脑部长结节的部位不同，不仅会引起癫痫的产生，更会引发许多外在的身心表现，如发展迟缓、学习障碍及表达能力障碍、挑战性行为、情绪不稳及自闭行为等等，最为严重则是智力受损。结节性硬化症如同潜伏在患者体内的变形怪兽，随时随地寻找机会引发灾难。

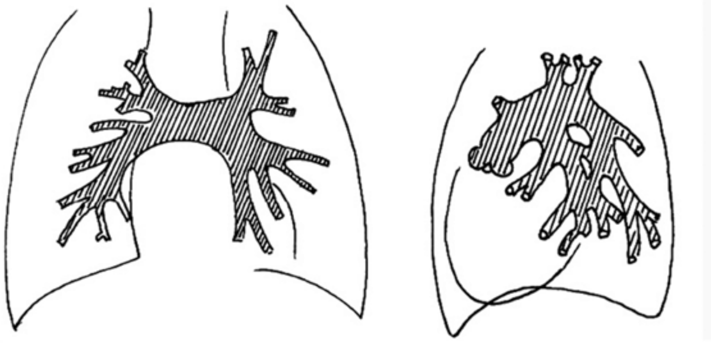
TSC是一颗定时炸弹，它出击毫无章法，不知何时引爆。

关于结节性硬化症最令人挫折的事，是你从来不会知道明天将会发生什么事情。因为这个病是如此多变的，我们不可能预测病患将如何发展，和将会有哪些症状。轻度结节性硬化病患者可能终其一生都不知道自己患的是这个病，但重度患者则有可能从婴儿期到成年经历几乎所有结节性硬化症的磨难。这种不确定性由于无法预防、不能根治，结节性硬化症无论给患者本人还是其家庭都带来了巨大的心理压力。无法排解的压抑情绪在很大程度上严重影响了TSC家庭的生活质量。因此，结节性硬化症患者非常需要更多的社会理解和关注、定期的医疗检查、专业的心理辅导，去帮助他们踏上这趟人生的不确定之旅。

不幸的是，结节性硬化症是罕见病中受累器官最多的疾病，发病隐蔽，出击不确定；

幸运的是，结节性硬化症也是罕见病中目前研究进展最快的疾病，并有可能为解决肿瘤抑制的全球性医学科研问题提供普遍意义的借鉴。罕

肺动脉高压常用知识问答



1.问：伐地那非和西地那非的效果有什么不同吗？

答：这两种药物都是磷酸二酯酶抑制剂，作用机制大致相同。区别在于伐地那非半衰期更长，因而可以每日一到二次用药，更为方便。荆教授正在开展伐地那非的临床研究，研究结果出来后将会及时向大家公布。

2.问：波生坦和万他维各适用于什么样的患者？

答：波生坦是心功能3级患者的一线用药，短期及长期疗效都非常肯定。同时波生坦又是心功能4级患者的重要治疗药物之一，推荐等级为B级。

万他维是心功能3级患者的二线用药，推荐等级为B级，短期疗效已得到证实，长期疗效结果没有定论。在心功能4级患者中，根据最新2006年公布的结果，推荐等级为B级。

因此对于血流动力学稳定的患者，波生坦毫无疑问应该成为一线用药，对于血流动力学不稳定的患者，短期内可以应用万他维，一旦病情稳定，建议转为应用疗效更为肯定的波生坦。

3.问：如何处理咯血的问题？

答：咯血在肺动脉高压比较严重以及先心病的患者比较常见，建议咯血时保持镇静，轻轻将血咳出，不要剧烈咳嗽，不要恐惧，因为出血量一般不大，引起窒息的可能性远远低于其它肺部疾病引起的大咯血。积极治疗肺动脉高压是最为有效的治疗办法。

4.问：常用药物的副作用？例如：脚肿、低血压？还有补达秀整粒排出的问题？

答：每种药物都有自己的不良反应，但既然已经上市，表明该种药物对绝大多数患者来说是安全的。钙离子拮抗剂可能导致腿肿。低血压往往是由于病情加重引起的，与右心功能衰竭有关。补达秀是一种缓释药片，药片有一个骨架，药物有效成分填充在骨架中，有些患者可能排出整个药片只是药物的骨架，氯化钾的有效已经被吸收了，因此不要感到奇怪。

5.问：经常背疼是怎么回事？起床后脸肿是为什么？

答：背疼的原因比较多，往往是因为左心射血量减少，导致背部肌肉供血减少，夜间睡觉翻身较少也可影响血液供应。组织缺血可以导致乳酸增多，因而出现背疼。这只是可能的原因之一。另外也与肺动脉扩张等有关。起床脸肿与右心功能不佳有关，导致上腔静脉血液回流不畅。

6.问：肺动脉高压患者可以服用倍他乐克、速效救心丸或硝酸甘油吗？

答：现在是循证医学时代，未见有倍他乐克和速效救心丸治疗肺高压有效的报道。其中速效救心丸是中成药，主要成分是川穹和冰片，作用机理：具有镇静止痛，改善微循环，降低外周血管阻力，减轻心脏负荷，改善心肌缺血的作用。具有服用剂量小，起效快，疗效高的特点。行气活血，祛瘀止痛，增加冠脉血流量，缓解心绞痛。适用于冠心病，心绞痛，但

未见报道治疗肺高压。

肺高压患者禁用硝酸甘油，因为它扩张外周血管，使回心血量减少，尽管PAP降低，但射血量减少，发生休克。当然以上是指舌下含化或者静脉给药的常规用法。而有人研究，吸入气雾剂，可以产生NO，可以降低PAP，治疗PH。（相关国内文献参见：临床医学 >> 高血压杂志 >> 2005年13卷10期 《在人工气道内持续泵入硝酸甘油降低肺动脉高压和静滴酚妥拉明的临床疗效》）

（以上摘自肺动脉高压之声论坛，特别感谢徐希奇医生、苗苗医生）

肺高压患者对右心导管检查的常见误区：

右心导管检查是肺动脉高压患者必须接受的一项检查。做右心导管的目的主要有以下几点：

1、明确诊断，是否存在肺高压，如果是，需明确是肺静脉高压还是肺动脉高压，因为这两者的治疗是不同的。

2、分析病情轻重。右心导管是诊断肺动脉高压的金标准，通过右心导管压力、阻力等各项测值可明确病情的严重程度

3、急性肺血管扩张试验。初诊病人，在行右心导管检查同时必须行急性肺血管扩张试验，若急性肺血管扩张试验阳性者，可服用钙离子阻断剂。

4、判断靶向药物治疗效果。服用肺动脉高压靶向药物的患者需定期行右心导管复查，以明确药物治疗的有效性，及时换药或加药。

5、肺动脉造影：进一步评判是哪种原因引起的肺高压，肺血管炎？肺栓塞？肺血管畸形？肺动脉静脉瘘？这些病因单靠CT或其他影像学检查难以区别。

6、介入治疗：对于存在肺动静脉瘘、肺栓塞等患者，可行介入治疗。

肺高压患者对右心导管检查的常见误区分析：

1、认为超声心动图能诊断肺动脉高压，不需要做右心导管。错！

超声心动图是目前最常用的无创性检查方法，但超声心动图仅做为筛查手段，它在观察心脏结构方面有其优势，但却无法准确评估右心功能和肺血管阻力。

2、肺动脉压力高就代表病情重。错！

很多患者服药后症状改善，但复查超声心动图却发现压力增高，就认为自己病情加重，心情沮丧。压力=阻力×心排量，因此压力高低与心排量密切相关，服药后心功能改善，心排量增加，阻力下降，但压力可能不变或升高。因此，并非压力高就代表病情重。这也从侧面反映了超声心动图的局限性。而且压力高低与病种密切相关，先心病患者肺动脉压力往往较高，但症状往往较轻。

3、只要是肺高压治疗都一样。错!

● 一旦诊断肺高压，必须行急性药物试验：阳性还是阴性？阳性患者：非常幸运，可以服用钙离子拮抗剂。

● 需要心排量（CO），根据心排量高低决定是否给予地高辛治疗。

● 不同类型肺高压患者诊治策略有差异，需行右心导管检查指导个体化治疗

4、右心导管就是为了测定压力。错！

不同类型肺高压患者行右心导管侧重点不同

● 特发性肺动脉高压：心排量和药物试验

● 先心病肺动脉高压：血氧和分流方向

● 结缔组织病肺动脉高压：心排量，药物试验和是否合并肺血管炎

● 肺栓塞：病变部位。血栓新鲜？(溶栓)；陈旧？(介入或手术)

● 缺氧性肺病：是否合并肺高压，使用靶向药物后动脉血氧变化情况

5、只要病情平稳就不需要复查右心导管。错！

阳性患者-服药一年后评估是否为长期阳性

阴性患者-靶向治疗的疗效，及时调整治疗方案。 临床中常发现患者心功能稳定，但肺循环血流动力学指标明显恶化的情况。因此，早发现才能早干预！

6、右心导管是非常危险的检查。错！

目前我中心近3年完成右心导管检查1000余例，未出现手术相关死亡情况。

7、很多人认为做了右心导管检查就不需要其他检查。错！

● 心脏超声了解心脏大小，了解先心病心内分流方向

● 肺功能，动态心电图

● CT，肺灌注明确肺栓塞治疗效果

● 血液学检查：血常规，肝肾功能，血凝指标等

（以上摘自肺动脉高压在线诊疗中心，特别感谢蒋鑫医生） 罕

中国的罕见疾病及立法进展

王奕鸥　钱凯　张延军　王静波/文

题记：

本文是最初发表在国际四大综合医学期刊之一的《柳叶刀》上的一篇英文述评及发表在国内期刊上的中文综述的合并精简版。有些信息已稍显陈旧。遗憾的是，今年的全国人大仍未通过罕见疾病防治法。让我们共同期待立法早日通过。

一. 罕见病在中国

在中国，对罕见病的关注正在逐渐增加。许多罕见病患者及其亲属、患者支持团体、其他社会组织、医务工作者、法律界人士和人大代表正在共同努力以促进我国的罕见疾病防治法尽早订立。根据世界卫生组织对于罕见病的定义，我国至少有一千万名罕见病患者。可是相对于在 3 亿人口的美国、罕见病患者超过三千万来说，一千万这个数字对于人口数超过 13 亿的中国来讲，应当是非常保守的估计。

根据我国媒体的报道，目前我国的罕见病包括成骨不全症、神经肌肉病、法布瑞症、戈谢病、苯丙酮尿症、血友病 A 型和 B 型、肺淋巴管平滑肌瘤、白化病和肢端肥大症等。目前国内的罕见病患者通常无法得到适当的医疗服务，尤其是缺乏药物治疗。在发达国家和地区用于治疗罕见病的药品中，仅有为数不多的进入了中国市场，而且由于没有政策支持及相关的医疗保险，大部分患者无法承担这些药品的高昂费用。因而，大多数罕见病患者无法像正常人一样生活，可能会因病失去工作或受到社会歧视，有的还因病致残甚至在成年前死亡。

二. 中国的罕见病组织

国外学者在专业医学期刊上专文讨论了罕见病患者支持团体的活动对这一极弱势群体的巨大作用，认为这些组织在支持罕见病患者、建立方针政策、强调病人未被满足的需求方面做出了极大的社会贡献。中国的罕见病组织也在罕见病信息的收集与传播、增强公众关注、筹资资金、改善病人医疗服务等方面举办了许多

有益的活动，取得了良好的效果。这些团体包括中国白化病协会——月亮孩子之家，中国血友之家，中国神经肌肉疾病协会，中国淋巴管肌瘤病组织——LAM 中国，以及中国成骨不全症协会——瓷娃娃关怀协会等。这些组织进行了卓有成效的国内及国际合作，并且正在酝酿形成一个统一的中国罕见病组织。

瓷娃娃关怀协会创建于 2007 年 5 月，由成骨不全症（俗称脆骨病）患者自发成立，是一个从事公益性、非盈利性社会工作的民间组织。瓷娃娃，寓意成骨不全症患者犹如瓷器做的洋娃娃一样可爱，但却又易碎，符合患者容易骨折的特征；英文 China-dolls 又赋予了“中国”和“瓷器”的双重含义，象征成骨不全症患者等脆弱群体也是中国公民的重要组成部分。该组织的口号是：“还好，我们的爱不脆弱！”该组织在吸引公众对罕见病的关注方面非常活跃。2009 年 2 月 28 日——第二个国际罕见病日，协会组织召开了一个法律研讨会，讨论罕见病在中国的立法情况。在瓷娃娃关怀协会和中国社会福利教育基金会的大力支持下，首届瓷娃娃全国病人大会于 2009 年 11 月在北京成功召开。大约 200 名脆骨病患者和其他罕见病患者及其家属参加了本次会议，深入探讨了有关医疗、教育、就业、政策、法律等方面的问题，并安排有培训、义诊、座谈、游玩及联欢等多种形式的活动。随着第三个国际罕见病日——2010 年 2 月 28 日的到来，中华慈善总会罕见病救助公益基金与中国社会福利教育基金会瓷娃娃罕见病关爱基金联合倡议开展为期一个月的罕见病宣传及罕见病知识普及活动。

三．中国罕见病期待立法

中国罕见病组织的活动大大提高了公众及政府部门对罕见病患者的关注，然而，中国大陆迄今尚没有专门的罕见病立法，落后于美国、欧盟、澳大利亚、新加坡、日本、韩国和台湾等国家和地区。在 1999 年版的《药品注册管理办法》中仅有两条是针对罕见病及孤儿药的，而在最新的 2007 年版的管理办法中也仅仅是保留了这两个条款，没有发生任何变化。一条是关于罕见病的临床试验要求，如果研发单位要求减少临床试验病例数或者免做临床试验的，可以在申请临床试验时提出，并经国家食品药品监督管理局审查批准。另一条是对治疗罕见病等疾病且具有明显临床治疗优势的新药，国家食品药品监督管理局可以实行特殊审批。遗憾的是，由于缺少像美国《孤儿药法案》提供的经济激励措施，近年来国内药企没有针对罕见疾病做任何药物研发。

在罕见病患者、社会组织和人大代表的共同努力下，罕见疾病防治法已被全国人民代表大会立案。人大代表的提案介绍了中国罕见病的流行情况，罕见病患者面临的困难，提供了可能的解决方案。提案包括：尽快为国内的罕见病和孤儿药做出科学定义；尽快建立起合理的罕见病治疗和孤儿药费用支付机制以及罕见病社会救助机制，以方便罕见病的筛选、预防、诊断和治疗；改变我国罕见病药品引进政策，变被动等待国外公司在华注册为国家主动的为患者寻找和引进对症孤儿药，确保患者可以在国内得到及时救治；支持并鼓励国内制药企业的孤儿药新药研发。

四．美国《孤儿药法案》介绍及启示

由于罕见病的治疗药物市场太小，潜在利润太低，所以制药行业忽视了对它们的研发，这些药物也就成为了被遗弃的“孤儿”。1983 年以前很少有孤儿药研发，1983 年美国《孤儿药法案》及后来的几个修正案通过以后，患者、医疗部门及美国国会为孤儿药研发提供了经济激励，使原来没有厂家重视的这个问题得到了解决。《孤儿药法案》缔造了创纪录的药物研发，并改善了数百万名罕见病患者的健康状况。

美国《孤儿药法案》包括四个主要的经济激励措施：第一，孤儿药获得美国食品药品监督管理局 (U.S. Food and Drug Administration, FDA) 批准上市以后，享有 7 年的独家销售权，称为市场独占权，且该保护不受专利权过期的影响。第二，该法案给予孤儿药特殊的税费优惠，临床试验费用的 50% 可抵减税额，对孤儿药的新药申请费用也给予免除。第三，向孤儿药研发公司提供开发补助及研究基金。第四，法案允许公司就孤儿药的研究和实验设计向 FDA 寻求特别协助，如临床试验方案的拟订。

自 1983 年美国《孤儿药法案》通过以后，孤儿药的创新取得了相当显著的成效。至 2009 年底，美国 FDA 一共指定了 2113 个产品的孤儿药地位，其中获得批准且目前仍在市场销售的孤儿药产品共计 344 个（含不同适应证，若同一产品针对两种或两种以上罕见病适应证则将其作为两个或两个以上产品）。在美国市场上，中小型制药公司生产了超过 70% 的孤儿药，其中许多公司是在 1983 年之后单纯依靠孤儿药而启动、发展起来的。

随着美国《孤儿药法案》的实施，针对孤儿药的争议也越来越多，焦点在于孤儿药的高定价和高利润，以及核准标示外使用。其他方面的争议还包括：有人认为已知化合物或已上市药品仍可获得市场独占权，这超越了专利保护的权限，可能会导致制药公司从非创新性产品中获利；制药公司可以通过使其产品获得孤儿药地位而保持

希望罕见病防治法能够被全国人民代表大会认真考虑并最终通过，让中国的上千万名罕见病患者从医疗保险中收益，并能有更多的孤儿药可供他们使用

它的销售收入；法案并未鼓励制药公司去开发真正的孤儿药，因为那些药品根本难以营销，无法获利；当某孤儿药获得合法的市场独占权后，严禁仿制药品上市将会阻碍其他竞争对手对该领域的进一步投资，从而妨碍了有益的市场竞争，降低了生产效率；另外法案对罕见病的定义导致太多疾病可以成为孤儿药，等等。

在借鉴美国《孤儿药法案》成功经验以及对尚存在问题进行分析的基础上，我们对我国的孤儿药、罕见病相关政策的制订提出以下建议：

（1）根据中国国情即罕见病的种类和患病人数尽快确定罕见病的定义，可以根据实际情况适当放宽或降低疾病流行率的界限，也可使用观测到的新发病率作为定义指标。然后根据严重情况列出先后顺序，逐步解决罕见病问题。对孤儿产品研发也按照一定顺序考虑资助力度。可喜的是我国的罕见疾病防治法草案已被全国人大立案，立法通过指日可待，但是相关的孤儿药立法也应提上议事日程。

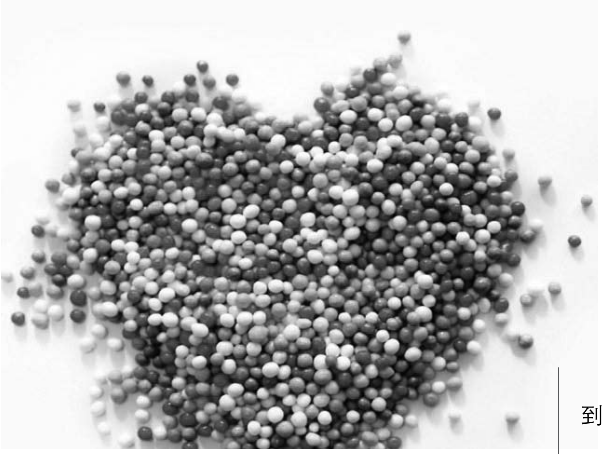
（2）对于孤儿产品研发的税费优惠直接覆盖至药物开发的整个试验过程，即从临床前至临床试验阶段全程给予鼓励和支持；大力加强学术机构、制药公司、科研基金、保险机构（主要是国家医疗保险）、患者组织和社会团体之间的合作。中国不缺乏人才，硬件设施设备也正在提高和改善，中国缺乏的是药物研发的创新动力。制药企业往往关注于常见病治疗药物的眼前利润，只顾生产和销售，而忽视研发投入可以带来的未来收益。所以应该采用美国激励孤儿药研发的类似措施来培育我国罕见病及其他领域的药物创新。当然，这在制订法律法规过程中需要考虑到财政预算的问题，需要寻求一个结合疾病现状、财政现状和经济激励的平衡点。

（3）对孤儿药的高定价问题可考虑以下几点：在药物开发过程中将安全性、临床疗效和药物经济学评价结合在一起进行；在有效保护制药企业孤儿药研发积极性的前提下，鼓励更多类似孤儿产品研发，驱动合理的价格竞争；盈利过大时可考虑缩短市场独占期或设置盈利上限。

美国《孤儿药法案》的实施使制药行业获取了利润，使患者的生活质量得到了改善。据估计，超过800 万的美国患者从该法案中获益。该法案提供的知识产权、经济补助和税费优惠，实实在在地使制药企业增强了研发兴趣和动力，为罕见病患者创造了奇迹。美国《孤儿药法案》为研究政府政策在培育行业创新和改进社会福利方面的作用，提供了一个优秀的案例。随着我国罕见病的影响逐渐扩大，如何在下一步的法律制订和实施过程中，鼓励制药企业不断增强创新动力，研制开发成功适合我国罕见病患者的孤儿药，美国的 1983 年《孤儿药法案》和成功经验具有重要的参考价值。

中国目前正在进行国家医药卫生体制改革，2009 至 2011 年全国医疗卫生预算总投入约为 8500 亿元。我们相信罕见病及孤儿药的立法同样应当优先考虑。希望罕见病防治法能够被全国人民代表大会认真考虑并最终通过，让中国的上千万名罕见病患者从医疗保险中受益，并能有更多的孤儿药可供他们使用。我们期待在罕见疾病防治法的保护和激励下，有更多的跨国公司和国内制药公司开发出更多安全、有效、经济的孤儿药，实现制药企业和罕见病患者双赢的局面。正如之前对罕见病所倡导的：“现在是该采取行动的时候了。”罕

罕见病拟纳入慈善救助制度



《新民晚报》彭北异/文

2月28日从民政部传来好消息：今年（2010年）计划将包括罕见病在内的大病纳入到慈善救助制度当中。

罕见病，是指流行率很低、很少见的疾病，一般为慢性、严重性疾病，常危及生命。世界卫生组织将罕见病定义为患病人数占总人口的0.65%～1%之间的疾病或病变；国际确认的罕见病有五六千种，约占人类疾病的10%。按此比例，我国各类罕见病患者总数应有千万人之多。

但由于我国先前对罕见病重视不够，加上罕见病的种类繁多，具体到每种罕见病的患者人数相对较少，因此对罕见疾病的研究、治疗都还处于初始阶段，而针对罕见病患者的医疗制度和救助机制几乎是一片空白。如何使罕见病患者看得起病、用得起药，如何建立罕见病治疗保障的长效机制，保证患者长期坚持用药，是摆在我们面前的一项十分急迫的任务。

将罕见病纳入慈善救助制度，让患者不再为巨额治疗费所困，不仅可以使患者得到及时的医物治疗，使他们的病情和生活质量得到极大的改善，而且可以极大减轻罕见病患者的经济负担，让他们获得可持续的医疗保障，同时也可以借此唤起全社会对罕见病患者生命权、健康权的尊重，这实在是一件功德无量的大好事。我们期待这一制度能尽快施行，给罕见病患者带来福音。罕

王立新自述：我的生活

《城市快报》记者 杨静／文 《城市快报》记者 齐琦／图
来源：《城市快报》

不一样的童年不一样的求学路

我1岁时被确诊为血友病，那时不但我的家人对这个病一无所知，连医生都很难说清楚这个病都需要注意些什么。只是有几次我身上有伤口时，血液始终不凝固，医生只能给我输48小时内采集的新鲜血液，才能帮助我的伤口愈合。

知道自己和别的小朋友不一样是在1976年。那年我10岁，在天津市福建路小学上学。虽然有血友病，但我从未耽误过体育课。小学一年级时因为我反应速度比较快，入选了校乒乓球队。每天早上6点到8点训练，晚上7点到9点也要训练，周日往往还要训练一整天。虽然辛苦，但我却乐在其中，尤其是代表学校参加几次比赛后，就更自豪了。我开始盘算着好好训练，将来进体校，再进专业队，拿个成绩什么的。不过这个梦很快就破灭了。有一天训练时，我不小心摔了一跤，当时觉得右腿膝盖扭了一下，有点疼。我低头看看腿上没有伤口，就没在意。到了晚上放学时，我才发现膝盖已经肿得老高，而且钻心地疼。我强忍着疼痛，将手放在课桌上，用胳膊支撑着才勉强站了起来。我那时好强，虽然右腿已经直不起来了，却没有告诉同学。我试着迈开步子，才发现根本无法挪动，最后我硬是扶着板凳才走回了家。

我的样子把父母吓坏了，他们怎么也没想到我会伤得这么重，开始带着我到处治疗。所有医院都是按照扭伤治疗的，治了一段时间没有好转，我已经疼得走不了路了。我父母始终没有放弃，他们听说中医按摩对跌打损伤很有效，就背着我去按摩。治了几天发现膝盖不但没有好转，反而越来越厉害了。最后我父母把我送到血研所，确诊我的膝关节扭伤出血，由于出血不止才会导致肿痛，这种情况下只有马上输新鲜血液才能凝血。后来医生告诉我父母，我的病不能做剧烈运动，否则前面的治疗方法只能让出血越来越严重。

由于治疗走了很多弯路，我的病拖了半年才好。卧病在床我才意识到自己跟其他小朋友不一样。我身边一刻都离不开人，父母开始格外关注我，送我上下学，给我买好吃的补充营养，倾其所有为我买药看病。

高中一年级由于右膝再次出血，我不得不退学了。退学后我没有放下书本，继续自学。1985年，结合自己的爱好，我选择了英语专业。开始只是报函授班，后来我按照高自考目录买了教材，开始自学。没有老师讲解，我就买不同的参考书，弥补没有老师的不足；没有人跟我对话，我就看《跟我学》节目，然后对着镜子一句一句地练口语。1990年我通过9门课程得到了大专文凭，1996年又通过7门课程得到了大本文凭。

为自立开书店兼顾家教教英语

本科毕业后，我开始琢磨着找份工作，毕竟我不能让父母养我一辈子，我必须自强。因为1995年我在天津科技翻译出版公司做翻译时，由于要完成12万字的翻译任务，累得消化道出血，当时医院都下病危通知单了。为了给我治病家里的钱花得差不多了，父母厂里的捐款也是杯水车薪。后来病情反复时家里已经没钱再给我输Ⅷ因子（治疗血友病的药物）了，就给我输普通的止血药，没想到我竟然在鬼门关走了一遭又回来了。从那以后我不敢太辛苦，生怕犯病。所以我的工作不能太累，正好这时父亲所在的工厂要迁址，图书馆的书要集中处理掉，我开始盘算着开个书店。

我家曾经花5500块钱买了个门脸房，一直租给别人，如果我开书店，只要把房子收回来就有地方了。那时图书馆的书处理得很便宜，35块钱一麻袋，我花了700块钱买了20麻袋，又花了100块钱买了图书馆的4个旧书架。收拾了一下门脸，将书架和书放好后，书店就开张了。

其实我当时开这个书店除了客观原因外，还有个主观原因———通过书店可以给我做家教打广告。有了英语本科学历，我就算有了一技之长，那时人们越来越重视英语，需要补习的人肯定不少，如果我贸然开家教班，谁会马上认可呢？有了书店，逛书店的人知道我是学英语的，我的家教广告不就打出去了吗？我的书店门口就写了四个大字：“租书”和“家教”。

租书的人越来越多，我从最初卖旧书发展到卖新书。那时我爸也退休了，书店的日常进货都是他老人家忙活的。我把最新的好书

列个书目，我爸就蹬着三轮车从大直沽跑到六里台图书批发市场，把书买齐后再拉回来，这一趟就是大小伙子都受不了，更甭提他是个上了年岁的老人了。说实话，要是没有我爸，这个书店根本撑不起来。

与此同时，我的学生也越来越多。我喜欢跟孩子们在一起的感觉，他们对我的尊重和喜爱让我体会到，有人需要我，自己还是个有用的人。我和孩子们的关系特别好，我那间新房之前就是教室，空调也是为了让孩子们夏天有个凉爽的学习环境才买的，要是我一个人可能就凑合了，可我不忍心看着孩子们大汗淋漓学习的样子。

2000年门脸房被拆除，我开始专心做家教。其间虽然接了个翻译电影剧本的活，但翻译了19部电影后，我还是放弃了，把全部心思放到教课上，我心里也踏实。

联谊会负责人帮病友排忧解难

2003年4月，我们天津血友病联谊会成立了，当时我和血研所，还有中国血友病之家的关系特别密切，以往每次活动都是我负责组织，所以大伙一致推举我当负责人。

联谊会成立当年，我们没有得到任何捐助和帮助，但又必须开展活动。我就开始把做家教挣的钱往里搭，打印材料，做布标，做通讯费，还有交通费，一年下来大概花了一千多块钱。虽然搭了不少钱，但我并不后悔。因为我跟这些病友一样，他们的痛苦我最了解。或许很多人想象不到，血友病人出血时非常难受，尤其是关节出血时特别疼，有人疼得没办法只能打吗啡或杜冷丁。但是联谊会的活动一旦开展起来，我就可以给很多病友介绍一些治疗保养方法，让他们少受痛苦，更不要像我当初那样走了那么多弯路。这样看来搭点钱能够解决这么多人的痛苦还是值得的。

其实对很多血友病患者来说钱是最重要的，因为药太贵了。每单位Ⅷ因子一块钱，而一个成人一次的标准用量是1000单位，而且要连续用两到三天，有时一天不止打一次，这样算来治疗一次就要花费几千甚至几万块钱。对于那些不富裕的病友来说，这是个沉重的负担。我就知道一个血友病小病友，他父亲下岗后在外面打零工，他母亲已经退休，两人的收入十分微薄。孩子每次出血他们都没钱给孩子治病，只能眼看着关节一天天肿大，然后等着慢慢消肿。孩子最严重的一次是脑出血，硬是用了些止血的药挺过来了。最近两年国外一些血友病组织都会赠药，他们每次都给我寄来，我再把药分给大伙，就是希望让这些困难的病友减轻点负担。

这一年我一直在忙活两件事，一是给天津的病友做一次HIV的病毒初筛，因为我们长期使用血制品，所以是HIV感染的高危人群，这样做实际上可以在了解情况的条件下控制艾滋病的蔓延；第二就是儿童参保问题。成年患者已经可以参保，这就给很多家庭减轻了负担。但是儿童不能参保，这就让很多孩子由于家庭条件的限制错过了治疗时间。目前上海和北京已经有了相关规定，儿童参保后可以报销50%的费用，很多小病友就能看得起病了。

近不惑找到真爱

开书店那会儿由于经常搬书，我的右肩关节也经常犯病。2004年还犯了一次消化道出血，挺厉害的。不过人家都说否极泰来，这话一点没错，今年我遇到了可以相伴终生的伴侣。

以前我没想过感情的事，血友病人结婚后闹矛盾的特别多，我知道的就有很多离婚的。你想哪个女孩儿愿意嫁给一个终身需要照顾的男人？如果为了结婚而隐瞒病情的做法我也不同意，所以感情的事就搁下来了。

2005年电台的一位朋友知道我单身，建议我参加电台的一个征婚节目。我把自己的情况和各种证件的复印件都寄到了电台，没想到竟然被选中了。节目播出后，我接到了二十多个应征电话，大部分不是离异就是年龄偏大。后来我接到了一个替表姐应征的电话，电话里那女孩儿告诉我她表姐和我年龄相当，在四川出生，后来随父亲到河南，再后来父亲去世了，她就到天津来打工，在天津已经生活四五年了。

在她表妹的撮合下，我们见了面。她的打扮非常朴素，低着头，给人一种很矜持的感觉。说实在的，第一眼看到她我挺喜欢她的。结婚后她才告诉我，我留给她的第一印象并不好，说话文绉绉的，是个文弱的白面书生。那几天我身体确实不好，看我站不稳的样子，她关切地问我："要不要找个地方坐会儿？"这一句话说得我心里暖融融的，更加深了我对她的好感。

可是后来的相处有些冷淡了，只是偶尔通个电话，也说不了多长时间。2005 年 7 月底，我知道自己的一个专题片要在电视台播出，片子比较详细地介绍了我的病情和经历。我觉得这是个了解我的机会，就给她打了个电话，告诉她如果想了解我，就看看这个专题片。

专题片播放后没几天，她给我打来电话，她说她很感动，希望跟我继续交往，而且要见见我父母。我父母很喜欢她，同意我们继续交往。

由于我活动不方便，她经常来看我。每次来除了跟我聊天，就是帮我母亲干活。她干活很麻利，我能看出她的自理能力特别强。我知道如果我们能够生活在一起，她一定是个好妻子。但是我必须把自己的病如实地告诉她，不能因为依赖她就隐瞒病情。为这我专门跟她聊了好几次，我告诉她什么是血友病，自己的病到什么程度，今后可能会有什么样的发展。没想到她不但没有离开我，反而对我更关心了，她常说："既然你是个病人，我就更要对你好。我看上的是你这个人，不管你有没有病，我都会对你好。"她绝不是说漂亮话，自从跟我谈恋爱，我所有需要往外跑的活都由她一个人承担了，包括给病友寄信寄药的活她都包了，而过去这一切都需要我父母帮我完成。我妈经常说有了她就终于可以放心了。

2005年11月16日，我们举行了婚礼。有了她，我不但有了一双腿，更有了"心"的归宿，这种感觉踏实极了。罕

精心计算食物的孩子

赵宁/文 来源：PKU联盟

在京打拼几载、刚过而立之年的刘伯虎终于迎来了人生中最为宝贵的礼物——宝宝。宝宝的降临，给整个家庭带来无限的快乐，也使刘伯虎为了宝宝更加努力地工作，以他辛劳的汗水换来宝宝更多的幸福。

然而造化弄人，宝宝享受人间无限亲情不过三十天，一个噩耗来临：宝宝被确诊为苯丙酮尿症（简称PKU）。对于一个每日只知道努力工作的打工者来说，这绝对是一个太陌生的名词。刘伯虎一家得知这个病以后的数个月，还不敢也不愿相信这个事实。可现实是残酷的，必须要面对。妻子从得知孩子这个病后就每日以泪洗面，有亲朋好友也劝是否考虑放弃这个孩子，但坚强的刘伯虎面对这个突如其来的变故，没有丝毫犹豫，毅然决定要尽自己的一切力量把孩子带好。

刘伯虎从此开始了他崭新的人生。

对于苯丙酮尿症孩子来说，不能摄入过多苯丙氨酸，否则有智障的危险。因此，孩子每日所吃的一切食物，都需要精确计算出其中的苯丙氨酸。为了更好地控制孩子摄入的每份食物，刘伯虎特意买了一个天平。于是，用天平称食物的重量成为每天给孩子作饭时必不可少的一道工序。因为只有这样，才能准确计算出食物所含苯丙氨酸。其繁琐不是一般人可以想象到的。

下面的表格是孩子一天所吃的食物。

日期	食物名称	数量 (g/ml)	蛋白质量 (g)	苯丙氨酸量 (mg)	热量 (kcal)
2 月 7 日	XP-1	18*5=90	11.7	0	427.5
(四)	鹌鹑蛋黄	7	1.06	35.28	19.68
	华夏面	35	0.32	0	120.4
	木耳	1	0.12	4.35	2.05
	虾仁	10	1.6	60	8
	西葫芦	30	0.18	3.6	4.2
	胡萝卜	10	0.09	2.6	4.3
	芹菜	20	0.2	7.6	4
	维思多麦可宁米	10	0.04	2	34.4
	草莓	40	0.4	8.8	12
	白玉菇	10	0.27	6.6	2
	日本通心粉	17	0.05	2.55	56.27
	柿子椒	15	0.17	5.1	3.3
			16.2	138.48	698.1
2 月 10 日	XP-1	26*5=130	16.25	0	617.5
(日)	华夏面	60	0.54	5.4	206.4
	胡萝卜	10	0.09	2.6	4.3
	虾仁	10	1.6	60	8
	西葫芦	30	0.18	3.6	4.2
	蛋黄	12	1.82	70.56	39.36
	汇源儿童果蔬汁	1 盒	0.05	2.5	30
	白菜	30	0.36	13.5	4.2
	上好佳薯片	3 片 /5 克	0.08	4.15	6.5
	白薯	10	0.07	5.1	5.7
	草莓	40	0.4	8.8	12
			21.44	176.21	938.16

从上表可以看出，带好 PKU 孩子是一件多么繁琐的事情。孩子小，所吃的食物总量并不多，但考虑到苯丙氨酸的含量，就必须精确到克。周而复始，年复一年。其间，刘伯虎夫妇为此所付出的艰辛，可想而知。

如果说每日用天平称食物重量来做饭是 PKU 孩子饮食的一个繁琐特点，那么定期采血值（以判断一段时间内孩子摄入苯丙氨酸是否过多）则是对父母一种身心的煎熬。

刘伯虎的孩子从出生确诊为 PKU 起，就必须定期到医院采血测血值。每周从刘伯虎暂住地香山脚下到东三环的医院，往返需要近 6 个小时。不管刮风下雪，定期采血是不能停的。隆冬时节，刘伯虎总是赶头班车，抱着仍在熟睡的宝宝，他的心里很不是滋味。每次采血，当针扎在熟睡中的宝宝手指上，宝宝浑身一颤，跟着就是号啕大哭。刘伯虎心里很是无助，他多么希望针是扎在自己手上，而不要扎在孩子手上。回家路上，看着宝宝冻红的脸上仍有滴滴泪珠，刘伯虎心疼地看着孩子，不知这种煎熬要到何时。

如果说用天平称重量给孩子做饭是一种繁琐，定期采血是一种煎熬，那么高昂的治疗费用（购买 PKU 孩子专用营养蛋白粉、专用米、面）则是一座难以逾越的大山。PKU 孩子用于治疗的费用以幼儿为例，每月的费用达 3000 元。而在京打工的刘伯虎夫妇二人每月的收入不过 3000 元，房租近 500 元。也就是说夫妇二人每月的收入无法满足一家三口每月生活开支。生活的重担压得刘伯虎几乎喘不上气。刘伯虎的父母每月从他们那微不足道的养老金里拿出一部分贴补刘伯虎。这样刘伯虎一家才能勉强维持生计。随着孩子的成长，每月用于治疗的费用还会增加。

面对 PKU 高昂的费用，面对 PKU 不断的煎熬，刘伯虎并没有被压垮。他用他那瘦弱的身躯扛起支撑这个家庭的重担。刘伯虎正拼死与 PKU 进行着战斗，他战斗在孩子智障的最后一道防线上。他没有退路，不愿屈服于 PKU 淫威的他也不会退缩。虽然 PKU 已经使他筋疲力尽，但他仍无怨无悔坚持战斗，为了孩子，他只能也必须坚持。

“即使我最终倒下，我也要与 PKU 一同倒下，为了我的孩子，我愿不惜一切，直至我的生命。我可以用我的生命作为代价，换来孩子幸福的明天。”面对 PKU，刘伯虎如是说。罕

老k传说

简简单单（卡尔曼氏综合症病友）／文

老K，不是特种部队的代号，他与《士兵突击》没有任何关系，也不分红心黑桃草花方块，老K是一个群体，老K是一种病，他有个很美的名字——卡尔曼。确切地说它叫卡尔曼氏综合症，这是一种鲜为人知的病，鲜为人知到病人要解释给医生听什么是卡尔曼，鲜为人知到自己给自己诊断下药，哈哈，多么可笑！多么可悲！他们习惯称自己为卡尔曼一族，或者——老K。

卡尔曼的生活远没有他们的名字那么美妙。老K很平凡又很古怪，他们希望得到理解，却又往往把自己隐藏的很深，需要理解是因为害怕伤害，也正是因为如此他们往往把自己隐藏在坚固的壁垒里，因为这个世界毕竟还很世俗。他们很坚强却又很脆弱，他们坚强地顶着世俗压力战胜病魔，有时却被别人不经意的一句话甚至一个眼神打倒。有时很乐观，有时有很落寞，落寞的时候想过拿自己的身体去做自由落体实验，但是乐观的他们会告诉自己活着就有希望，因此他们依然坚毅地活着。其实，他们的坚强只是想告诉这个世界他们来过，只是想告诉这世界这一切并不是他们的过错，只想告诉苍天即使得不到你的恩惠我们依然快乐。他们在用他们的生命诠释着两个字——男人。

卡尔曼其实是一个吞噬男人自信的恶魔。面对它，要么屈服，把自己埋藏在自卑的漩涡，要么以更大的自信去打倒他。在恶魔面前，没人选择退缩，我亲爱的卡友们都在拿性命与恶魔生死相搏，因为他们更知道自卑的意义，因为他们很多人都曾经历过。其实他们并没有太多的选择，老天只给他们安排了两条路，要么终生用药，要么无性婚姻，选择终生与药为伴，每一次看着自己在自己身上留下的针孔，究竟带来的是心灵的安慰？还是无名的痛呢？也或许是灵魂的解脱吧。无性婚姻，呵呵，也许应该叫无奈婚姻更贴切吧。世人常说男人为性而爱，真正懂得爱的男人，他们以博大的胸襟看着自己爱的人结婚生子，其中虽然有几分苦涩，但更多是幸福，以及对自己心灵的一份交待吧。很多老K也许一生都没有对人说过“我爱你”，并不是他们没有真爱的人，而是他们更懂得这三个字的意义，这三个字代表的是一份责任，一份承诺，一份让对方幸福的责任，一个一生的承诺。

尝尽了人间酸甜苦辣以后的老K们明白活着就有希望，走下去总会有奇迹，心里开满鲜花每天都是春天。我为卡尔曼——人为爱而性，那么当男人为无性而爱的时候，是否会有女人愿意为爱而无性呢？哈哈，很多人问我你选择了什么？我的答案：吃喝玩乐，享受生活。

其实卡尔曼不需要同情和怜悯，他们需要的只是一个公平的待遇，一个平等的机会，他们只是希望这个社会正视他们，而不是用鄙视的目光。其实他们并没有错，反而他们是在承受着老天的过错。老K是值得尊敬的一群人，他们坚强勇敢不怕一切困难压力，他们善良乐观处处为人着想。因为他们知道被伤害的滋味，所以他们不会去伤害别人，为此他们一次次放弃爱的权利，我想老K是一群自豪族，我以身为老K自豪！

仅以此文献给天下卡尔曼兄弟，祝你们早日康复，找到春天，是你们的执著让我打开了心灵最后一扇窗，你们是最棒的！！！

写给巍巍的一封信

作者简介
枫叶,32 岁,河南省某部队随军家属。孩子在四个月的时候出现癫痫症状,确诊结节性硬化症(TSC),目前孩子智力发育落后。3 年来,她辞职在家带孩子,最大的心愿仅仅是让儿子叫一声“妈妈”。

巍巍：

我心爱的孩子！又是一年春节了，即将迎来你三周岁的生日。

记得三年前，你提前一个月的降生弄得妈妈措手不及，但又非常高兴。虽然为了你能平安降生，妈妈的肚子上永远留下一个疤痕，但妈妈还是心甘情愿的。虽然妈妈的伤口很疼但还是挣扎着给你喂奶、换尿布，悉心地呵护着你。

日子一天一天过得很快，到你出生百日了。那天中午，妈妈和爸爸带着你去照百日照，你真淘气和可爱！一会儿哭一会儿笑一会儿又睡觉，弄得大人们累得不行，终于给你留下了百日的美好回忆。可是美好还没来得及细细回味，当天晚上你却出现了异常表现，让一个人在家照看你的妈妈很紧张，带你上医院检查却什么毛病也没检查出来。接下来的几天里你一直断断续续地发愣、斜视，妈妈便带着你到处看病，可家里的其他人都说妈妈是“神经病”，盼着医生给你检查出什么毛病才高兴。

虽然妈妈不再带你上医院了，但是你的一些反常表现让妈妈心中的疑虑仍然存在。你四个月那天妈妈带你去打预防针，针还没有扎到你身上，你却突然全身发抖，眉毛上挑，咬着舌头，吓坏了那个打针的阿姨和妈妈。妈妈随即又带你到医院给你做脑部 CT，当 CT 片交到妈妈手里时，妈妈的腿都软了——上面居然有两块大的钙化斑。妈妈找了几个专家看过后都说这治不了，让带你赶快上北京治疗。这就如晴天霹雳一般让妈妈有些难以接受，赶快打电话告诉远在外地外训的爸爸，你的爸爸连夜赶回来。第二天妈妈爸爸怀着忐忑的心情带你来到了北京儿童医院。

“结节性硬化症”这一结论，经过专家们的几次会诊，被告知了妈妈和爸爸，这时候妈妈才明白你额头上和身上一些地方为什么会出现白斑。医生告诉妈妈和爸爸，你得的是一种先天基因突变性的疾病，也有可能是遗传，在全世界都是难题。现在出现的症状主要是大脑钙化斑压迫神经导致的癫痫。没有治疗方法只能对症治疗，以后还有更多的疾病出现在你的身上，而且对这些病药物只能起到缓解作用，不能根除。病程长，花费大，一般家庭恐怕负担不了，你还有可能夭折。医生问妈妈和爸爸是带你回家还是住院治疗，妈妈爸爸都要崩溃了，含着泪说：“我们住院治疗，就是需要再多的钱我们也治，医生求求你救救孩子！”

经过十一天的住院治疗你的癫痫症状终于控制住了。这十一天中妈妈瘦了 20 多斤，爸爸有了白发。出院时妈妈爸爸很高兴地认为只要每天按时喂你吃药就没事了，可是我们想得太简单了。

仅仅两个月后你又出现了癫痫症状，而且比以前还要厉害，从以前的发抖、斜视转变成点头、手脚上抬、流泪。

又一次来到北京儿童医院。因为连续几天一直挂不上号，只好辗转到郑州儿童医院和郑大一附院，两个医院都是建议换药，或是两种药合并治疗，还是说你的病治不好估计长不大。医生建议做基因检查，再生一个孩子。但妈妈爸爸不甘心，就是我们去讨饭也一定要把你的病治好。妈妈爸爸两年多以来带着你辗转于北京和郑州的各大医院给你治疗，用完了所有的积蓄。因为爸爸经常要出去外训，经常不在家，为了照顾你妈妈失去了工作，爸爸仅有的那点工资除了留些生活费全部用来给你治病。

可是你为什么这么不争气呀！病情一直反反复复，每次你癫痫发作，你痛苦的样子妈妈的心痛啊！妈妈真的体会到了“病在儿身痛在娘心”这句话了。

家属院里和你一起出生的几个孩子会走了你还不会走；他们会说话了，你还不会走；他们可以上幼儿园了，可你走路还总要摔倒、不会说话，不会自己吃饭、不知道大小便。妈妈每天不停地给你洗衣服洗床单，还要做家务，照顾你，就连夏天妈妈的手上都会裂口子，省吃俭用攒钱给你治病。

妈妈很累很累。你癫痫发作后总会睡觉，发作又没有规律，所以你的作息时间也很不规律。有时你白天睡觉，晚上精神，妈妈就要和你一起熬夜，白天你睡觉的时候妈妈还要做家务，给你洗衣做饭。你醒来后给你喂饭，然后带你出去玩。因为你还不会说话，走路也不是很稳，以前经常和你在一起的小朋友都不愿意再跟你玩，妈妈只好带着你玩逗你开心。

由于你和健康孩子间的差异，引来的许多非议，每次妈妈带你到院子里玩的时候都会有人问你的情况，这里面有关心的也有打听事的，后来妈妈就骑车带你每天上公园。可是公园里每天也总是有人问你是不是有病，走到哪里我们母子都是焦点。每天面对他们无休止地询问，妈妈心理压力太大了。多少个夜晚妈妈以泪洗面，彻夜难眠。可是不管再怎么痛苦，面对你的时候妈妈总是尽量地笑着。

巍巍，我心爱的孩子！无论妈妈为你付出多少，妈妈都不会怜惜自己，只祈盼你能够康复。巍巍你有病是不幸的，可最不幸的是生育你的妈妈！巍巍，你什么时候才能真正清楚地喊我一声“妈妈”！

此致

祝我的巍巍早日康复！

妈妈

2010 年 1 月 罕

致我的最爱

TaoGe(成骨不全症病友)/文

你问我："没有真正想过以后怎么办吗？吃饭可以叫外卖？洗衣可以用机器？"

Sigh，你还是不相信我真的考虑过了将来……我想过，七年前就已经想过了。

会有人陪伴我度过将来的岁月吗？不会吧，我想是这样。一来严重的成骨不全病人大多单身，二来很难会有人喜欢我，三来即使真有人喜欢我，我又怎么忍心让她陪我受罪……

我的情况：身体不好，活动不便，形象难看……这些还只是其次，更要命的是我的骨质——骨折会伴我永远（它倒是很"忠诚"，像我一般执着）。如果哪个女孩愿意和我在一起，那她将要面对的就和我的家人在过去２０年里面对的：发生在我身上的频繁骨折。我的身体会变得更坏，残疾会更重，甚至有一天会瘫痪……每一次骨折，我都要卧床好长时间，这期间我的生活如何料理？（那可是"吃、喝、……、……"全在床上）全靠她一个人？繁重的家务、甚至经济的来源都要靠她？？（我做男人的脸面呢？）

即使在我身体好的时候（比如现在），我就能像常人那样和她一起过上正常人的生活吗？也不是。我永远要小心翼翼，小心每一步，一旦疏忽，可能就是灾难。很多地方我是不能随便去的，比如人多的地方，公园、影院、商店。对不起，那里……人太多，换个地方好吗？换个地方？哪里？逛街？算了，人也不少呢。你能让人家一个人去那些地方玩吗？她一个人去看电影、逛公园、购物？我想对于一个女孩来说搂着老公的胳膊逛街该是必修的幸福课程吧，可是我能满足她的这个要求吗？可以，但是次数肯定不多，偶尔的可以。即使一起出去了，我是个很帅的人吗？不是，相反还是个丑陋的家伙，我畸形的形体会引来陌生人的注视，在一旁的她能有何感受？我早已习惯那些眼神，但我却不能忍受由此给她的难堪——她和"怪物"站在一起。也许她很坚强，抵得住一次次的打击，但是，她过的日子是一个女孩原来所向往的幸福生活吗？不是！绝对不是！她，连平凡生活都得不到……她只有一个病弱的老公和地狱一样的生活。

再有一点很要命的，是关于我的后代。所有我的"与众不同"之处几乎都源于"成骨不全"——要命的遗传病。这后三个字意味着什么你不会不比我清楚吧？虽然它是常染色体显性遗传病，但是根据我家几代人的情况来看，遗传的可能性非常大，远不止50%。如果我能有个爱人，我该如何考虑后代的问题？在知道自己有这样的一种遗传病的情况下还固执的要一个自己的孩子不仅是很不负责的，更是良心泯灭、人性泯灭、是对生命的亵渎……我绝对不能让我的后代再和我一样。这是炼狱的生活，无辜的孩子不该承受，我无辜的爱人也不应该承受。即使新的医疗科技可以保证我有一个健康的属于我和我的爱人的孩子，我却不能给孩子一个健康强壮的爸爸，不能做一个合格的父亲。不能陪我的儿子踢球、跑步、锻炼，不能以身作则地告诉我的女儿父亲的伟大和什么样的男人才是家里的顶梁柱……如果他们出生了，我就欠下了他们一笔债，那还是不要了吧，不要孩子了嘛！可是，又怎么对得起我那和我同甘共苦待我恩重如山的妻？？她也是女人，哪个女人不想做个母亲，不想有自己的亲生骨肉？？我却要她放弃！我怎么对得起她！！？？怎么对得起？？？

哦，算了吧，与其承受那么多那么重的"债"，不如孑然一身。笑声响起，有人笑我说："是你自己放弃的吗？你不放弃也根本不会有人要你的！"我点头，说的没错。哪个女孩都不傻，再笨的女孩在选择她的依靠的时候都会变得精明无比。我这无法遮挡的缺陷会拒所有的理智的女孩于千里之外。即使有那被我蒙蔽了的，或是着

魔的，或是一时糊涂的，我又怎能不告诉她我的将来？都说老婆要骗才能到手，我要是把上面那些“惨状”都隐瞒了，骗一个老婆到手，岂不是成了卑鄙小人？！

“你想骗也得骗得到啊？”那个声音又在笑。他又说对了。女孩的眼睛被蒙蔽了。女孩还有父母姐妹兄弟叔叔姑姑舅舅姨呢！！！他们能看着自己的亲人闭着眼睛跳进火坑吗？？不把我骂的狗血淋头就算客气了！！！

“年轻人，你知道人有生理上的需要吗？那是怎样的一种煎熬你现在想象不到的。”

“哈哈，我不至于那么没出息，我是人不是牲口，没有感情的爱怎能算享受？何况我没听说过谁因为这郁闷死了！”一笑置之。

“那你不成家别人会说你有问题，说你同性恋，有毛病！”

“哈哈，身体有毛病是真的，但是我又不是不喜欢女生！”再笑置之。

虽然，可以肯定的说，我这样的残疾人生命中已经注定没有爱情……有爱，毕竟都是血肉之躯，都是人，但是现实规定了我们远离爱情……我不想有个同样行动不便的爱人——她也需要照顾，我却未必能很好地给她，我更不想被人们看做两个怪物；不想有个聋哑的爱人——一生她对我说不了一句话或是听不到我说的一个“爱”字；不想有个盲的爱人——永远见不到我对她的微笑，看不到她动人的眼眸……放弃，放弃！！！我放弃找一个人一起生活的打算还不成吗？？

“成，你就该这样。”天上的一个声音说。

……

“商量一下行吗？”我问。

“说。”

“给我一个机会，即使上面那些会发生。”

“哦？你要害一个人？”

“嗯……您要这么理解也不算错。”

“继续说。”

“就是……我只喜欢一个女孩，如果她愿意和我在一起的话，我就愿意和她挑起生活的重担！”

“哦？忍心那么做了？怎么你的良心什么的都没了？她的过去并不比你轻松，你还要让她经受那么多痛苦？”

“因为……我爱她。”

“爱就成了理由了？”

“是，我需要她，我发誓会尽我的努力好好待她，为了她我也不会放弃！我会为她燃烧自己。”

“你还是放弃吧，那样对她更好，不是吗？”

“……但是，我爱她。”

“自私。”

“……”

“你怎么保证她的幸福？”

“我保证不了她的幸福，我唯一可以保证的是我会为了她拼尽全力。”

“可是你命中注定孤单一人呐，这个，改变不了的。”

“……我对生活，只有这一个要求。”

“不行。”

“没有商量的余地吗？”

“没有，她是个理智而又谨慎的女孩，这样的女孩考虑将来的时候在意门当户对，在意实际。何况她身边不缺少男生，不见她在男生中的人缘很好吗？他们中比你强的比比皆是……也可以说哪个不比你强？”

“这我知道，总有人向她袒露爱意，可我怀疑他们并不如我这样的爱她……”

“你认为只有你懂得她的美吗？只有你看得到吗？”

“……”

“继续写你的信吧，告诉她你想过你的将来。”

“没有办法可以使我得到她的心了吗？”

“没有，不过……”

“什么？？？”

“你知道的，你自己也说过的。”

“是什么？”

“你曾经用过的名字--‘只好等来生’。为她守候吧，你能做的就是这些。至少你生命终结的时候你还可以证明这世上有永恒的爱。”

“……”

……

“你还有什么要说的？”

“答应我，来生我能和她在一起。”

“那是来生的事。也需要你的等待。”

……

一个人的生活，仍然有骨折的陪伴……在我不能行动的时候，会有我年老的父母和有着自己家事的哥哥姐姐的照顾。我对不起父母，永远要他们的担心和操劳了。我也希望我的哥哥嫂子姐姐姐夫将来不会对我置之不理。我不想去害本和我毫不相干的人，而自立自强只能是一个不断追求却难以达到的目标……看着很让人泄气，不是吗？但是这是事实。我会不断的倒下，也会再挣扎着站起来。厚脸皮的我还眷恋着这世间的生活，还有那么一些梦想要实现。毕竟，在我活动自如的时候，还可以过上一段接近正常的生活，实现一些小小愿望，还可以追逐理想实现价值证明我不是在这世上寄生，还可以分享其他朋友的喜怒哀乐，还可以感受这生活……还可以，默默的爱一个人……直到永远。罕

你找到你的坐标轴了吗？

刘吟（白化病病友）／文

太阳是地球围之公转的轴心，而地球又是月亮赖以运行的依傍；轮船有了指南针的护臂才能遨游于大海，鱼儿只有活跃于水中才能彰显青春无尽的激情。

纵观万物，似乎每一个定律的存在都有维系着他的“依靠。而他，或者它又是在依靠着这个“点”，周而复始实现着自己的目标。这应该就是所谓的生存的价值。

前一阵和一个朋友聊天，无意间谈到“月亮们”（编者注：白化病患者被称为“月亮的孩子”，常以“月亮”作为简称）成长的困惑，尤其是择业、就业的苦恼。由于客观的种种不利因素的限制，似乎很多人或多或少还没有精确地找到得以依靠的坐标轴。或许是因为历练的不足，偏离于纵向坐标；或许是由于目标的茫然，不知从哪里下手而游离于横向坐标之外。

其实，很多时候，我们需要先环顾四周，再远观八方。换句话说，就是把眼睛发在眼前，关注身边最有利于你的地方，或许它的切入点很小，但是你比较擅长占有优势的地方。如果一开始就把目标放得太大，不当的话反而会事半功倍。更不要人云亦云，别人的路姑且不论他的好与坏，好的当然可以继承，但是它未必适合你，要结合自身的优势，选择一个可以最大限度地发挥你的潜能的出发点。所以，不要忽视你身边每一个细小的因素，它们都有可能是你起飞的一个既廉价，又稳固的跷跷板；同时，更不要轻视你自己，每一个人不论年龄、学历、地位，都有他自己的长处。这一方面你或许还处于蹒跚学步状态，而在另一点上，你或许可以是“三人行”中的“师傅”。

更重要的是，自己首先不要凭空想象，制造出一个个“假想敌”，要么还没整装上阵，就设下一个个拦路虎、绊脚石。或许视力的不足，使得我们从事某些行业，带来诸多不便，但那并不是不可以去做。

自从我接触到很多出色的“月亮们”后，打破了我很多局限性的想法。他们做了很多我以前不敢想象去做的事情：视力不好，害怕密密麻麻的数字，可是有人已经是娴熟的会计；看不清东西，讨厌繁琐的事务，可是有人当上里机械修理师，螺钉小孔的随意“组合”不在话下；怕他人的品头论足，且羞于在众人面前抛头露面，可是有人是出色的老师；头昏眼花于电脑的千变万化，可是有人已经把它玩得照样“转”。这不是奇迹，只有一个解释：没有攻无不克的“敌手”，只有强词夺理的“逃兵”。

如果你要做一个好兵，不论是“许三多” 式的，还是“雷锋”式的，甚至是拥有汉将军李广一样的硕硕战绩，只要你想做，真的肯下功夫去做，你就可以找到一个适合你的方法，哪怕是“前无古人后无来者”的独门密计。总之，关键就在于“嘴上的巨人”与“行动的懦夫”之间。罕

对“弱势群体”的思考

万芳（中国政法大学学生，瓷娃娃关怀协会志愿者）/文

罕见疾病进入大众媒体和学术探讨的视野已经有一段时间了，大家都习惯性地使用“弱势群体”这样一个词语来形容罕见疾病患者，但对于“弱势群体”这个词语本身的含义却从未做过深入思考。

在英国残障研究中关于残障有一个著名的概念，它是指由于当代社会组织不重视物理残损人士由此将他们排除在社会主流活动之外而导致的在参与各项活动中的限制（UPIAS 1976：3-4）。

由这种概念所导出的“弱势群体”，并不再是通常意义上的因为身体、精神上的疾病与残损而导致的自给能力不足、社会贡献弱小，而是因为相关制度的不健全而导致的参与各项社会活动的机会的缺失以及起点的不平等。

在这个概念背后，其实隐藏了一个更为深入的思考，即一个健康、理想的社会应该是什么样子的？它并不是一种简单的“老有所终，幼有所长，鳏寡孤独废疾者，皆有所养”（《礼记·礼运篇》）的理想，而应该是一个人人都具有平等起点的社会模型。在这样的社会里，人人生而就应该拥有相同而平等的起点，国家各项政策对某些群体的倾斜，并不是为了对他们进行单纯意义上的救助，将他们独立于社会主流之外供养起来，而是为了使他们拥有与社会大众相同的机会。

对社会模型的思考，实际上体现的是对不同价值的追求。

通常意义上的桃源模式，以“仁”为中心，它的构建，以国富民强作为基础，它的实现，是一位君主展示其仁德慈悲的舞台。它是很美好，但在这种理念下，对罕见疾病患者的保障不过是一个国家责任或者说是良心之选，是一个沉重的包袱。它是一个社会到达至善的必经之路,但却不是社会发展的明智选择。它是真正的乌托邦，因为没有人知道，构建它的基础——国富民强究竟要以什么样的标准衡量。

而第二种社会模型，它所倡导的提供给每个人平等的机会，并不是一个国家的责任或者良心，而是对社会进入可持续发展的良性循环的追求。在这种模式下，没有一个人会因为政策的缺失而不能为这个社会做出贡献，反而成为对社会资源没有回馈的消耗者。这种社会模型的价值，不再是传统意义上对“仁”和“至善”的追求，而是个人与国家总体发展的双赢。

也许很多人会说，即使我们明确了对第二种社会模型的追求，它也不过是一个对于理想社会的期待，罕见疾病群体保障的不能实现是由于国家经济能力的有限，社会模型的探讨在这个问题上并没有什么实际意义。

但事实上，很多时候，经济上的短缺并不是一项政策无法落实的最为关键的原因。最为关键的，是观念。

政府觉得没有经济能力去负担这样一个群体，是因为政府只看到了一项项庞大的支出，从来没有看到过这个群体的价值，没有看到这种保障机制，带来的不仅仅是对罕见疾病患者个人命运的改变，更是让他们由“弱势群体”成长为可以为社会发展做出贡献的群体。而政府之所以看不到以上种种，恰恰是因为他们没有意识到让每个人都拥有平等的发展机会对一个国家来说不是在国富民强基础上的至善追求，而是通往国富民强的必然选择。

即便我们抛开一切价值层面上的探索，仅仅从经济学角度来看待这样一个问题，国家对罕见疾病群体的保障，带来的会是虽然没有办法量化却清晰可见的他们对整个社会的贡献，而如果我们一直不给予这样一个群体保障,他们便永远只能成为社会中的“弱势群体”，不仅无法实现个人的价值，低保等显性和隐形的消耗对整个社会资源也是一个巨大的负担，这是一个只有投入而没有产出的消耗模式。

我们应当认识到，罕见疾病群体并不是对这个社会发展的消耗，而是整个社会发展中的有机组成部分，是这个社会发展的助推力量。而今天之所以他们没有办法对社会的发展做出应有的贡献，正是因为当前我们对制度缺失的放任，从而导致这样一个群体成为“弱势群体”，导致对整个社会资源最不负责任的消耗，导致社会可持续、低消耗发展机制的缺失。

或许，在这样一个问题上，谈“桃花源”的理想，谈对“仁”的追求更为绚丽感人、掷地有声，但对于一个国家的发展而言，与冰冷的思索站在一起的，往往才是真正的价值。罕

翻译 ：“与特殊儿童相处”项目组（http://haizimen.org）

与特殊儿童相处

连载一

作者简介

特里·茂罗有两个特殊的孩子：一个19 岁大，患有以语言文字为主的学习障碍，另一个孩子16 岁，患有胎儿酒精综合症，两个孩子都是特里从俄罗斯收养的。

个人经历：

特里的作品有《50个特殊教育的办法》和《感觉统合综合症儿童的抚养》。她的个人网站向“收养儿童的妈妈，特殊儿童的妈妈以及大龄妈妈”提供“幽默和帮助”，被誉为是今日美国的热门网站以及家庭管理方面的优秀网站。她25 年来一直扎根于写作事业，目前是赫曼卡片公司，《妇女天地》杂志和“食品与酒”烹饪书的编辑。

教育：

特里于1981 年从加利福尼亚大学圣芭芭拉分校创意学院毕业获得文学学士学位。

“特殊需求”的定义

特殊需求有很多定义 1，可以被诊断为“特殊需求”的症状很多。特殊需求的儿童可能有轻微的学习障碍或者严重的心理发育迟缓，食物过敏乃至绝症，发育迟缓（可能是暂时性的也可能是长期的），偶然性的恐慌症或者严重的精神病。“特殊需求”这个概念对于获得特殊的照顾，制定适当的目标，更好的理解“特殊需求”的儿童及其家庭是非常有意义的。

优势和劣势

如果一个儿童不能或者没有能力做某些事情，那么他通常会被定义为是具有“特殊需求”的，比如被禁食特定食物，避免特定的活动，特定的经历和要求被拒绝等等。这些常见的思路严重打击了儿童所在的家庭，并且使得”特殊需求“成了一个悲剧的名词。很多父母沉浸在因为孩子失去了成长和发展的潜力所带来的悲痛中，并且随着时间推移情况变得越来越困难。

也有些家庭发现他们的孩子所面临的挑战使得每一次成功都更加的甜蜜，以及弱点往往伴随着特别有趣的优点。

不同的关注点

随便找两个特殊需求的儿童所在的家庭，我们会发现他们看起来很少有共同点。一个发育迟缓的儿童所在的家庭和一个患慢性病的儿童所在的家庭所关注的东西是不一样的，同样他们与一个有精神疾病，学习障碍或者行为问题的儿童的家庭关注的也是不同的。因此，抚养特殊需要的儿童必须有针对性的关注以下几个方面 ：

医疗问题

与儿童相关的医疗包括一些重病比如癌症和心脏感染，肌肉萎缩和囊性纤维化，慢性病比如哮喘病和糖尿病，也包括先天性的疾病如大脑性瘫痪和侏儒症，另外还包括来自食物过敏和肥胖带来的健康威胁。需要医学治疗的儿童往往需要接受大量的检测，还有长时间的住院，昂贵的医疗仪器以及残障儿童的生活起居安排。他们的家庭经常面临危机，不确定性以及担忧。

行为问题

有行为问题的儿童不会对传统的训练和培养做出反应。对于有多动症，胎儿酒精综合症，感觉统合失调症，秽语综合症的儿童，对于他们特殊的能力或者障碍需要有针对性的策略。如果不能有效的发展和使用这些策略，有行为问题的儿童会使家庭一片混乱，并且孩子的学业也成了一大问题。因此这类孩子的父母必须灵活的，有创造性的解决问题。

成长问题

发育性残障对于一个家庭来说是最痛苦的事情，改变他们对于将来的预期，在孩子的照顾和教育问题上给他们带来现时的困难。自闭症，唐氏综合症和精神障碍通常会导致儿童变得不合群，因此他们的父母必须努力的关注以保证他们的孩子得到了必要的治疗，服务，学习以及其他孩子所需要和应得的东西。

学习问题

有学习能力障碍的儿童比如患有阅读障碍症或听觉中枢处理异常症的孩子不管智力如何，通常都会在学习中遇到很大的困难。他们需要特殊的学习策略以挖掘他们的潜力，以及避免自尊心受影响的问题和行为问题。有学习障碍的儿童的家长必须坚持与这些不情愿学习的孩子以及学校一道，为这些儿童提供所需的帮助。

精神问题

有焦虑症或者压抑症的儿童会悄悄的靠近他的父母，有依赖症的儿童会打他们自己的耳光。有精神问题的孩子会让他们的家庭成员坐上情绪波动，危机和反抗的过山车。父母必须找到合适的专业人员协助，作出关于治疗，药物和住院的决定。 错失有用的线索以及错误的揣测都会导致严重的后果。

共同的关注点

尽管每一个特殊需求的儿童及其家庭都是特殊的，唯一的，有些

问题是这些孩子的父母所共同关心的，包括使孩子得到合适的照顾和饮食起居，被其他家庭，社区以及学校所接受，计划不确定的将来，以及调整期望值和路线。相比于普通的父母，有特殊需求的孩子的父母通常更加灵活，富有同情心，坚定，也更有适应能力。事实上，他们也必须如此。

和特殊儿童相处的生活既充满了挑战,也充满了乐趣。在这个”如何与特殊儿童相处“的网页上，你会找到很多能帮助你更好的管理你的家庭，社会关系以及情绪的文章和资料。

第一章 行为策略

当你的孩子不能很好的理解和控制他自己的行为，那么父母必须采取措施进行干预。以下是一些能够管理和纠正特殊儿童行为的办法。

1．行为分析基础

尽管看起来像是行为不端，很多特殊儿童的行为，比如撒谎，捣乱，无礼，和其他明显的逆反行为更多的可能是因为缺乏沟通能力，运动计划能力，以及缺少感觉统合或因果分析，他们并非出自恶意。但这是否意味着你不得不容忍这些行为，从而使你的生活也变得和特殊儿童的父母一样？ 答案是否定的，你的孩子仍然需要学习正确的行为方式，这样他们才能更加安全和成功。所以你必须从另一个角度来看待这个问题，请从以下五个方面开始 ：

1). 了解谁必须做出改变

你可以固执的认为你的孩子必须为他们的行为负责，并且等待他们自发改变他们的行为，但是这样你要等待很长的时间。当你发现孩子的行为让人恼火，有破坏性或者不合适，可能是你的孩子仅仅是在表达他的需求罢了。并且即使你的孩子已经为他的行为所带来的后果感到不满，他们也没有能力去控制自己的行为因为他们对自己的行为缺乏充分的认识。因此，必须由你来做出改变－改变自己的期望，行为，反应和反馈，会比让你的孩子来改变容易得多。你必须做一些调查工作，来发现你的孩子需要什么样的帮助，再提供这样的帮助。最终，你可以教会你的孩子，让他们自己来改变自己的行为。 但是，一开始你必须带领他们这样做。

2). 决定你要关注的行为

一开始，你要缩小你的目标范围，最好是分析和改变一种行为。不要选择最让你恼火的那个行为，而是要选择最让你困惑的问题，比如为什么有时候你的孩子很乖很听话，但是在某个无足轻重的小事情上却大发脾气？为什么有些日子里你的孩子数学进步很快，但有时候却突然停滞不前？为什么他们讨厌惩罚，但是他们还是一再的受到惩罚？ 为什么她变得如此兴奋和无法无天？ 因为你是一个调查者，所以你最好保持对所调查问题的神秘感。当你在跟踪某个特定行为时，你最好先把别的放在一边，除非它关系到安全问题。不要指望能够在同时改变很多不良行为。

3). 关注不良行为发生的时间

以日记的形式，或者如果不良行为发生频率比较高的话，就用表格记录下每次你所关注的行为发生的时间，包括发生前，发生时和发生后的情况。你要观察那些正好发生于不良行为出现之前的事务，以及当天发生于更早些时候的事情，还有你也要考虑不良行为出现后的情况，是否自己曾给予孩子某种奖励（对孩子来说，哪怕得到了负面的反馈也是一种奖励，因为总比没人理睬来得好)。问问你自己 ：是否这种行为在一天中的某个时间段尤其的频繁还是总是发生在某个事件之后？孩子是否总是期盼着某些事情？不良行为是不是总出现在某个过渡时期，当正常的生活习惯被打乱后？当周围非常嘈杂的时候？记录这些过去的信息，也许你能发现其中的一些规律。

4). 记录不良行为发生的地点

我们发现儿童总是更多的会在公众场合表现出他们最差的那些行为，而恰恰是在这些场合，会让大人们非常难堪。这是有原因的。是不是孩子在公众场合有压力呢？是不是孩子和大人一起去了教堂，需要他保持安静的时候，他就会爆发呢？是不是她在嘈杂的超市里会觉得不适应呢？他是不是比较抗拒公车或者操场这种地方呢？是不是她到了光线强烈或者气味浓重的地方就想躲起来呢？他是不是讨厌纽扣和门这种需要触摸和挤压的东西呢？观察这些具体的环境会帮助你更好的理解孩子的行为。

5). 猜测不良行为发生的原因

根据你的日记或者表格记录的规律，根据你对环境的观察，你可以尝试着找出这些行为发生的原因。可能因为她在那天经历了很多挫折，以至于没有了更多的耐心，所以她会对一些小事情大发脾气。可能他看到数学作业题目太多，所以干脆不想学习。可能她虽然做了好事，但是却没有得到相应的注意，所以她会很沮丧。可能他不想面对一个复杂的问题，所以他宁可被父母惩罚，这样他就可以躲回自己的小房间去了。经过这些猜测，一旦你找到了一个比较合理的原因，那么你就应该改变这些环境使得孩子可以正常的生活。当你发现你的女儿面临挑战的时候，你就可以早点给她提供帮助，这样她就能保持她的耐心，而不是等着你女儿自己去处理这些问题。如果你儿子的作业本里有很多题目，那么你可以暂时隐藏别的题目，而是每次只让你儿子看到一两道题目。当你女儿做了正确的事情后，哪怕仅仅是她没有做坏事，也一定要给予表扬。当然，你不可能第一次就猜对，也不可能每次你试图改变环境都会生效。 聪明的父母会有一大堆的小技巧可供他们选择，挖掘，直到他们某一刻找到了最有效的方法。当然，通过调查，分析孩子的行为并采取措施会让你觉得自己对这个家庭有了更好的掌控，并且你的孩子会感觉更加安全和有保障，这本身就能够减少不良行为的发生。罕

未完待续

《中国罕见病》征稿启事

《中国罕见病》是由瓷娃娃关怀协会发起并主办的一份面向罕见病病友及其家属的双月刊通讯。杂志内容包括各罕见病组织工作信息、医疗信息、疾病知识、医疗救助制度、政策法律信息、病友故事以及病友个人原创作品等方面内容。《中国罕见病》将免费发放给全国各地的罕见病病友及家属，全国 20 个主要省市地区的民政、残联、卫生等相关部门以及相关医生、专家。现面向全国各罕见病组织、罕见病病友及家属、医疗专家公开征集稿件。欢迎大家踊跃投稿、推荐稿源。

征稿内容

1. 工作信息——各罕见病组织推出的服务项目（含各组织联系信息）、已经完成的工作、活动信息；
2. 医疗信息——各罕见疾病的治疗信息、疾病知识；
3. 病友信息——病友故事（记者采写、病友来稿）、病友的生活故事（文学作品创作、生活感悟）、病友的艺术作品（绘画、摄影等）；
4. 新闻信息——关于罕见病的医疗制度、救助制度等政策法律方面的报道，国内外罕见病方面的成功案例。

工笔人物《荷花羞玉颜》小鱼 / 绘

小鱼

小鱼自画像

小鱼，山东人氏，从小喜欢画画。大学虽学过国画,并不精通，后来读研学习美术理论，对中国画仍心向往之。

工笔人物《莲叶何田田》（纪念花田而作）小鱼／绘

写意牡丹《露凝香》小鱼／绘

2006年12月，我因胸闷气短，气喘，平地走路都很困难，更不能上楼，遂住院检查。查出患有肺动脉高压重度、艾森曼格症、动脉导管未闭、心脏扩大、心功能三级……等等，其时正读研三，尚未毕业，正准备毕业论文。面对这些医学术语，我很茫然，然医生的一席话：已经失去手术机会，没有更好的方法，只能等待心肺移植了。这犹如一声棒喝将我打入万丈深渊……人生从来都不可预料，说不上何时就会遇到大波折与磨难，我唯有接受这一切，绝望而无助！绝望过后我还是怀着一丝希望，仿佛在黑夜里看到火把——我找到了肺高压专家荆教授，开始了正规治疗。一边治病，一边写论文,经历了种种艰辛。终于在2007年7月顺利毕业，获得文学硕士学位。

毕业后，身体欠佳，在家休养，未能就业。每当感觉状态好一点时，我会画画。因为体力不好，画一幅工笔画往往需要两三个月，只有画画的时候，让我暂时忘却身边的烦恼：身体的病痛所带来精神的压力，经济的困窘，对未来的迷茫……画画成了我心灵的港湾。只是，我发现自己画不了大写意画了，因为气不够用，体力不支吧，我感到遗憾。画不成大画就画小画，顺势而为吧。

面对治疗，我从未放弃。这两年，在荆教授的鼓励下，我一直坚持吃药，复查。终于，在2009年4月20日——一个值得纪念的日子——一切条件具备，荆教授给我做了动脉导管未闭介入封堵手术。手术非常成功，我迎来了人生的新阶段。从此，我的心脏再也没有缺口，我的血液再也不会分流，我不再像以前那样因为缺氧大喘了，我的变大的右心再也不会劳累的继续扩大了，让我欣喜的是，心跳也有力起来。

人生就是这样，当你拥有健康时，你以为这是当然的，当你失去时，你才体会它的珍贵。健康犹如空气，我一度失去它，仿佛被抛到沙滩上的一条鱼，无力地挣扎，大口地喘……

现在，我又可以画我最喜欢的画了。大写意、工笔，山水、花鸟、人物……还有油画，我也很喜欢。

我的163邮箱：lovercrystal118@163.com

我的绘画博客：小鱼胖胖绘馆http://lovercrystal118.blog.163.com

绚烂生命 如七彩画卷

—— 忆LAM病友白雪

兔八哥（LAM病友）/文

白雪走了，就在2010年2月27日，这个举家团圆的元宵佳节前夜，她永远地离开了我们……然而，她坚定的求生信念和顽强的生命意志永远激励着我们所有罹患LAM的姐妹们！

在我的记忆中，白雪不仅是一位美丽善良、聪明阳光、热爱生活的女性，也是一位热爱自然酷爱摄影的行者。在她的身上始终洋溢着一种大自然赋予的魅力和光芒。每每我们在QQ上聊天的时候都会被她的这种乐观开朗的性格所感染，还有她丰富的旅行阅历也深深地吸引着我们，常常聊到深夜，久久不愿离去。

白雪做过运动员，旅行对于酷爱摄影的她来说，曾经是多么驾轻就熟的事情。可在她罹患LAM后，对于每天都要靠吸氧维持呼吸，走两步就要气喘，一直咳血不停。旅行的愿望对她来说成了奢望……可是她有一次还是很兴奋地对我们说：“如果我以后还能走，我就会像那些驴友一样，徒步全国、全世界去旅行，为我们的慈善筹款拍更多的精彩作品。”

记得有一次聊到她的得意作品时，她特意挑出来一些，说是送给慈善总会做罕见病宣传用。作品精致美丽，每一束光线的采用都透射着病友白雪对人生积极、乐观、坚强的人生态度，看到照片的我无数次地被震撼和感动。

白雪，在我们病友的心中，你永远是最棒的专业摄影师。你把自己的对生活的热爱，永远描绘在了大自然的七彩画卷上。

浮光掠影

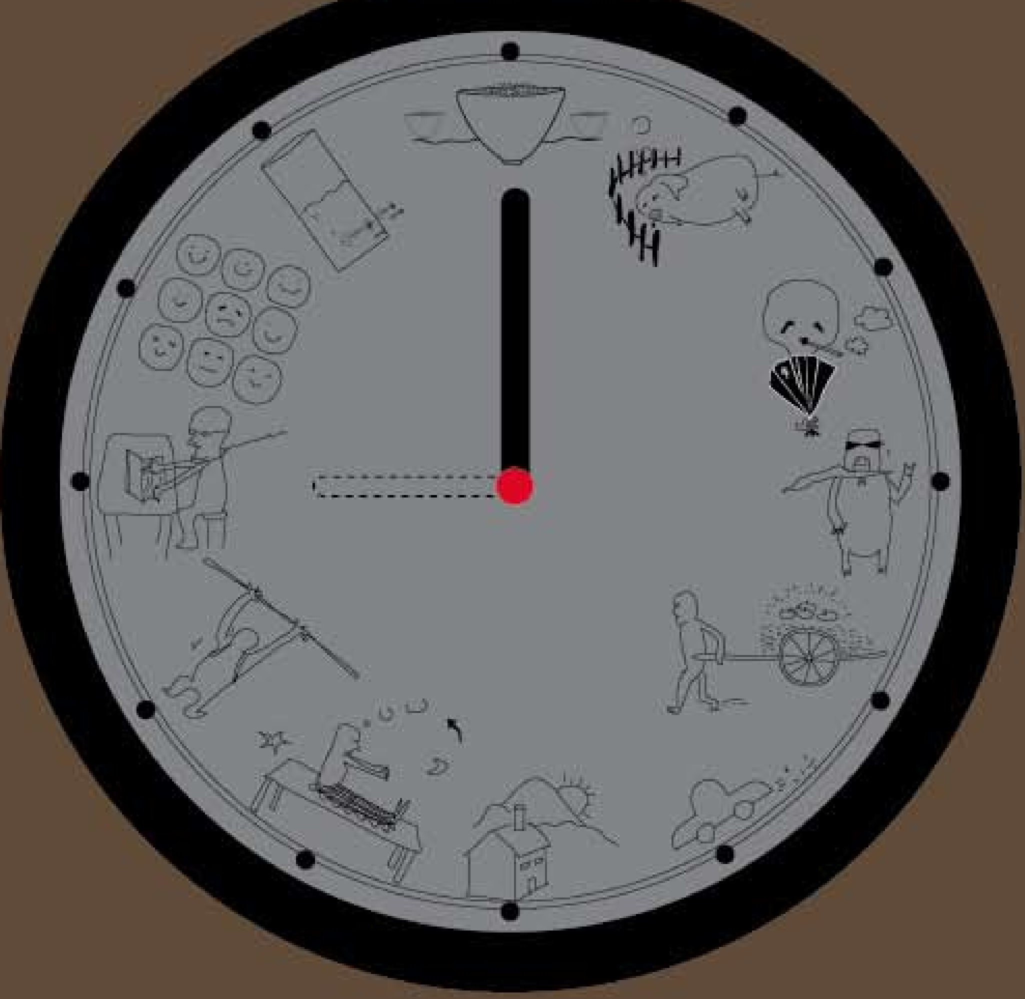
晨曦 白雪／摄

梯田 白雪／摄

梯田 白雪／摄

中国罕见病

Rare Disease in China



CHINA-DOLLS

CARE AND SUPPORT ASSOCIATION

瓷娃娃关怀协会

电话：010-63458713

电子邮箱：rarediseasecn@gmail.com

地址：北京市丰台区六里桥南里甘源一里8号院3号楼403室 100073

企业形象策划公司
CREATION CO.,LTD.